

**UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID**

**FACULTAD DE MEDICINA**

**Departamento de Medicina Física y Rehabilitación. Hidrología  
Médica**



**TESIS DOCTORAL**

**Correlación entre la exploración foniátrica y hallazgos obtenidos  
por fibroscopia en insuficiencia velofaríngea**

**MEMORIA PARA OPTAR AL GRADO DE DOCTOR**

**PRESENTADA POR**

**Silvia Sánchez Callejas**

**Directores**

**M<sup>a</sup> Paz Sanz Ayán  
Miguel Ángel Villafruela Sanz**

**Madrid, 2017**

**UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID**  
**FACULTAD DE MEDICINA**  
Departamento de Medicina Física y Rehabilitación.  
Hidrología Médica.



**CORRELACIÓN ENTRE LA EXPLORACIÓN  
FONIÁTRICA Y HALLAZGOS OBTENIDOS POR  
FIBROSCOPIA EN INSUFICIENCIA  
VELOFARÍNGEA**

**MEMORIA PARA OPTAR AL GRADO DE DOCTOR  
PRESENTADA POR:**

**Silvia Sánchez Callejas**

Bajo la dirección de los doctores

M<sup>a</sup> Paz Sanz Ayán  
Miguel Ángel Villafruela Sanz

**Madrid, 2015**





## **TESIS DOCTORAL**

Departamento de Medicina Física y de Rehabilitación.

Hidrología Médica

***CORRELACIÓN ENTRE LA EXPLORACIÓN  
FONIÁTRICA Y HALLAZGOS OBTENIDOS  
POR FIBROSCOPIA EN INSUFICIENCIA  
VELOFARÍNGEA***

***SILVIA SÁNCHEZ CALLEJAS***

Directores de Tesis: Dra. M<sup>a</sup> Paz Sanz Ayán

Dr. Miguel Ángel Villafruela Sanz

**Madrid, 2015**



## Informe del Director de la Tesis Doctoral

DATOS DE LA TESIS DOCTORAL	
Nombre del Doctorando	SILVIA SÁNCHEZ CALLEJAS
Título de la Tesis	CORRELACIÓN ENTRE LA EXPLORACIÓN FONIÁTRICA Y HALLAZGOS OBTENIDOS POR FIBROSCOPIA EN INSUFICIENCIA VELOFARÍNGEA
Facultad o Centro	Facultad de Medicina

DATOS DEL DIRECTOR DE LA TESIS DOCTORAL	
Nombre Completo	M. Paz Sanz Ayán
Centro al que pertenece y dirección	Facultad de Medicina UCM
D.N.I./Pasaporte	50195563H
e-mail	ayan0@yahoo.es

	VALORACIÓN DE LA TESIS			
	Muy Buena	Buena	Suficiente	Deficiente
Originalidad	x			
Definición Objetivos	x			
Metodología	x			
Relevancia Resultados	x			
Discusión / Conclusiones	x			

INFORME (en caso necesario se podrán añadir más hojas):

El trabajo presentado por la doctoranda reúne los requisitos de originalidad, metodológicos y formales exigibles para poder ser defendida públicamente y poder optar al grado de doctor

Madrid, a 30 de Septiembre de 2015

Fdo.:



### Informe del Director de la Tesis Doctoral

DATOS DE LA TESIS DOCTORAL	
Nombre del Doctorando	SILVIA SÁNCHEZ CALLEJAS
Título de la Tesis	CORRELACIÓN ENTRE LA EXPLORACIÓN FONIÁTRICA Y HALLAZGOS OBTENIDOS POR FIBROSCOPIA EN INSUFICIENCIA VELOFARÍNGEA
Facultad o Centro	Facultad de Medicina

DATOS DEL DIRECTOR DE LA TESIS DOCTORAL	
Nombre Completo	MIGUEL ÁNGEL VILLAFRUELA SANZ
Centro al que pertenece y dirección	H.U 12 DE OCTUBRE. DEPARTAMENTO OTORRINOLARINGOLOGÍA Y OFTALMOLOGÍA
D.N.I./Pasaporte	05232598y
e-mail	Mvillafruela.hdoc@salud.madrid.org

	VALORACIÓN DE LA TESIS			
	Muy Buena	Buena	Suficiente	Deficiente
Originalidad	X			
Definición Objetivos	X			
Metodología	X			
Relevancia Resultados	X			
Discusión / Conclusiones	X			

**INFORME** (en caso necesario se podrán añadir más hojas):

*El trabajo presentado por la doctoranda reúne los requisitos de originalidad, metodológicos y formales exigibles para poder ser defendida públicamente y poder optar al grado de doctor*

Madrid, a 30 de Septiembre de 2015

Fdo.:

Este impreso deberá entregarse al Departamento/Órgano responsable del Posgrado/ Comisión responsable del Programa de Doctorado, para su estudio y aprobación en la admisión a trámite de la tesis doctoral. Asimismo, deberá incluirse entre la documentación enviada a la Comisión de Doctorado para la designación del Tribunal y aprobación de la defensa de la Tesis Doctoral.



## **AGRADECIMIENTOS**

Con estas líneas quiero expresar mi más sincero agradecimiento a todos y cada uno de los que han hecho posible realizar esta tesis, a los que me han acompañado día a día, a los que lo han hecho en la distancia. Gracias a todos de corazón. Espero no olvidarme de nadie.

Gracias a mis directores, a la Doctora Sanz Ayán y al Doctor Villafruela Sanz. A la Dra. Sanz, por todo el esfuerzo que le ha supuesto dirigir esta tesis, por ser la voz de mi “angelito” para continuar en los malos momentos y porque además fuera de estas páginas, es una gran amiga. Al Dr. Villafruela por el gran interés mostrado al proponerle este trabajo, por sus consejos y sus conocimientos compartidos sobre esta materia.

Gracias a mis compañeros del Servicio de Rehabilitación del Hospital Universitario 12 de Octubre, por todos los buenos y malos ratos que compartimos a diario y porque cada uno de vosotros prestasteis de una manera u otra vuestra ayuda para la realización de este trabajo. A todos los que de alguna manera echaron una mano, auxiliares, secretarios, fisioterapeutas, gracias.

Agradecer a los componentes del equipo de la Unidad Funcional del Fisurado del Hospital 12 de Octubre, por haber aportado cada uno de ellos su granito de arena en la realización de esta tesis, y por haberme apoyado tanto desde que entré a formar parte del equipo. Sin ese apoyo, no me podría haber acercado ni haber aprendido tanto de esta patología.

A todos aquellos que hicieron posible mi pasión por la Foniatría, a los que me la descubrieron, y a los que consiguieron que siguiera profundizando en este mundo. Gracias en especial a aquellos de los que aprendí, al Dr. Gorospe, a la Dra. Garrido y a la Dra. Muñoz. Al Dr. Darias, por haber confiado en mi desde el principio. Al resto de Médicos Rehabilitadores enamorados de la Foniatría, por compartir esta pasión y los buenos ratos que nos ha dado y que seguirá haciendo. A mis compañeros, los logopedas, por todo lo que me han enseñado, y por conseguir juntos que el proyecto en el que me embarqué hace unos años saliese adelante.

Al Servicio de Estadística, por su ayuda prestada en la resolución del análisis estadístico. En especial a Cristina, por comprender mi ignorancia en ese mundo estadístico y haberme solucionado todos mis problemas de última hora.

A mis amigos, a los de aquí y a los que están repartidos por ahí, porque el apoyo se siente esté cerca o lejos. Llevo siempre un pedacito conmigo de cada uno de vosotros.

Gracias a mi hermano, por ser como siempre mi paño de lágrimas, por ser mi traductor instantáneo cuando el inglés me superaba, por tener siempre tiempo para mí, quitándoselo de donde fuese. Porque como tú me escribiste una vez ni nada ni nadie nos podrá separar. Gracias de corazón porque por siempre estar ahí.

A mi marido, por su apoyo en todas las decisiones que tomo. Porque sin su gran ayuda diaria esto no habría podido llegar a su fin. Por aguantar mis malos días, mis llantos y entender que tenía que priorizar mi tiempo para la tesis. Por todo lo vivido hasta ahora y lo que nos queda por vivir. Gracias por ser así

A mis hijos, por esa felicidad al cuadrado que llegó hace ahora casi dos años. Por todo el tiempo robado de disfrutar con vosotros. Porque vuestros abrazos, besos y sonrisas fueron mi premio diario al esfuerzo que estaba realizando. Gracias por haberme descubierto de nuevo el mundo.

A mis padres, porque sin vosotros esto habría sido imposible. Por todo el esfuerzo que hicisteis para que yo pudiese ir consiguiendo todos mis objetivos. Por enseñarme que con esa lucha diaria se puede alcanzar casi todo. Por la educación que me distéis para ser como soy. Por toda vuestra ayuda ahora y siempre, en todo y con todo. Por dejarlo y darlo todo por mí. No hay palabras suficientes para agradecerlos el que siempre estéis ahí.

A mis niños fisurados y a sus familias, por demostrar cada día esa fortaleza para seguir luchando durante tantos años. Porque pese a todo siempre tienen una sonrisa que compensa el resto del trabajo. Por su colaboración en todo lo propuesto y por ayudarme a aprender lo que sé sobre esta materia y que no está escrito en los libros.



## **INDICE**

<b>Abreviaturas</b>	13
<b>Resumen / Abstract</b>	18
<b>Capítulo 1. INTRODUCCIÓN</b>	26
<b>Capítulo 2. ESTADO ACTUAL</b>	29
2.1 Consideraciones generales	30
2.2 Mecanismo velofaríngeo	31
2.2.1 Tipos de cierre velofaríngeo	32
2.2.2 Anatomía	33
2.2.3 Fisiología	37
2.3 Disfunción velofaríngea	38
2.3.1 Categorías de la disfunción velofaríngea	38
2.3.2 Causas de la disfunción velofaríngea	40
2.3.2.1 Causas de insuficiencia velofaríngea	40
2.3.2.2 Causas de incompetencia velofaríngea	42
2.3.2.3 Causas del trastorno del aprendizaje velofaríngeo	43
2.4 Insuficiencia velofaríngea	44
2.4.1 Generalidades	44
2.4.2 Clínica	45
2.4.3 Valoración diagnóstica	49
2.4.3.1 Historia clínica	49
2.4.3.2 Exploración anatómica y funcional	50
2.4.3.3 Valoración del habla	50
2.4.3.3.1 Valoración perceptual	50
2.4.3.3.2 Valoración fisiológica	54
2.4.3.4 Valoración instrumental	55



2.4.3.4.1	Nasoendoscopia	55
2.4.3.4.2	Videofluoroscopia	56
2.4.3.4.3	Resonancia magnética	57
2.4.3.4.4	Radiografía lateral cefalométrica	57
2.4.3.4.5	Tomografía computerizada	57
2.4.3.4.6	Ecografía	58
2.4.3.4.7	Cuadro resumen	58
2.4.4	Tratamiento	58
2.4.4.1	Quirúrgico	59
2.4.4.2	Protésico	63
2.4.4.3	Logopédico	65
2.4.4.3.1	Técnicas	67
2.5	Fisura labiopalatina	70
2.5.1	Consideraciones generales	70
2.5.2	Embriología	71
2.5.3	Incidencia	72
2.5.4	Etiología fisura labiopalatina no sindrómica	75
2.5.4.1	Factores genéticos	76
2.5.4.2	Factores ambientales	78
2.5.4.3	Herencia multifactorial	80
2.5.5	Fisura labiopalatina de causa sindrómica	81
2.5.5.1	Síndromes asociados	82
2.5.5.2	Anomalías asociadas	85
2.5.5.3	Asociaciones	86
2.5.6	Clasificación	88
2.5.6.1	Consideraciones generales	88
2.5.6.2	Clasificación según Veau	89
2.5.6.3	Clasificación según Kernahan	89
2.5.6.4	Clasificación según Jensen	90
2.5.6.5	Clasificación LAHSHAL	91
2.5.6.6	Clasificación según Monasterio	91
2.5.6.7	Clasificación tipo CIE-10	92
2.5.6.8	Clasificación según formas clínicas	93

2.5.6.9 Clasificación según formas morfológicas/embriológicas	95
2.5.6.10 Comparación entre distintas clasificaciones	95
2.5.7 Fisura submucosa	97
2.5.8 Diagnóstico	99
2.5.8.1 Diagnóstico prenatal	99
2.5.8.2 Diagnóstico postnatal	100
2.5.9 Clínica	100
2.5.10 Tratamiento	102
2.5.10.1 Quirúrgico	102
2.5.10.2 Ortodóncico	103
2.5.10.3 Logopédico: Terapia Miofuncional	104
2.5.10.4 Nuevas técnicas	104
2.6 EQUIPO MULTIDISCIPLINAR	106
2.6.1 Generalidades	106
2.6.2 Componentes	
2.6.3 Equipo multidisciplinar del Hospital Universitario	112
12 de Octubre de Madrid	
2.6.3.1 Funciones	113
2.6.3.2 Cronograma	
<b>CAPITULO 3. OBJETIVOS E HIPÓTESIS</b>	118
<b>3.1 Objetivos</b>	119
3.1.1 Objetivo principal	
3.1.2 Objetivos secundarios	
<b>3.2 Hipótesis de trabajo</b>	120
3.2.1 Hipótesis principal	
3.2.2 Hipótesis secundarias	

<b>CAPÍTULO 4. METODOLOGÍA DEL ESTUDIO</b>	121
4.1 Material	122
4.1.1 Sujetos del estudio	122
4.1.2 Variables del estudio	123
4.2 Método	134
4.3 Limitaciones	135
 <b>CAPÍTULO 5. RESULTADOS</b>	136
5.1 Resultados descriptivos	137
5.2 Resultados de las correlaciones	146
 <b>CAPÍTULO 6. DISCUSIÓN</b>	153
6.1 Discusión del método	154
6.2 Análisis de los resultados	162
6.2.1. Análisis de los resultados descriptivos	162
6.2.2. Análisis de las correlaciones	172
 <b>CAPÍTULO 7. CONCLUSIONES</b>	183
 <b>CAPÍTULO 8. BIBLIOGRAFÍA</b>	186
 <b>ANEXOS</b>	203

## **ABREVIATURAS**

%: por ciento, porcentaje

>: Mayor

<: Menor

≥: Mayor o igual

≤: Menor o igual

±: Más – menos

A: Años

AC: Articulación compensatoria

ACPA: American Cleft Palate Association

AFILAPA: Asociación de Afectados de Fisura Labio-Palatina de Madrid

ALAFINA: Asociación de Familiares y Afectados/as de Labio leporino y Fisura Palatal de Navarra

Cir: Circular

Cm: Centímetro

Cols: Colaboradores

Cor: Coronal

Corr: Correlación

CPAP: presión positiva continua de aire

D: Derecha

DE: Dislalias evolutivas

DEs: Desviación estándar

Dr: Doctor

DTT: Drenajes transtimpánicos

DVF: Disfunción velofaríngea

ECEMC: Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas

EO: Errores obligatorios

EUROCAT: European surveillance of congenital anomalies

EUROCLEFT: European Cleft Organisation

F: Fonema

Fig: Figura

FL: Fisura labial

FL  $\pm$  FP: Fisura labial con o sin fisura palatina

FLP: Fisura labiopalatina

FLP BIL: Fisura labiopalatina bilateral

FLP UN: Fisura labiopalatina unilateral

FP: Fisura palatina

FR: Frecuencia

FS: Fisura submucosa

G: Grave

GG: Golpe glótico

GR: Grado

H: Hombre

HN: Hipernasalidad

HU12O: Hospital Universitario 12 de Octubre

I: Izquierda

IRF6: Factor de regulación del interferon 6

IVF: Insuficiencia velofaríngea

L: Leve

M: Mujer

MAX: Máximo

MD: Media

MFyR: Medicina Física y Rehabilitación

mg: miligramos

MIN: Mínimo

mm: Milímetro

MOD: Moderado

N: Normal / no hay

Nº: Número

NF: Nasofibroscopia

NS: No sindrómico

OR: Odds Ratio

ORL: Otorrinolaringología

ORPHANET: Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos

P: Página

p.c: Pares craneales

PATOL: Patología

PFL: Pared faríngea lateral

PFP: Pared faríngea posterior

PLON- R: Prueba de Lenguaje Oral de Navarra – Revisada

PWSS: Pittsburg Weighted Speech Scale.

QX: Cirugía

QX MXF: Cirugía maxilofacial

RM: Resonancia Magnética

RN: Ronquido nasal

S: Síndromico

Sag: Sagital

SAHS: Síndrome de Apnea – Hipopnea del Sueño

Sd: Sorda

Sdr: Síndrome

Sn: Sonora

SOMEF: Sociedad Médica Española de Foniatria

SpN: Soplo nasal

T. Logopedia: Tiempo de tratamiento logopédico

TAC: Tomografía Computerizada

TGFA: Variante TGF-alpha

TTO: Tratamiento

UFF: Unidad Funcional del Fisurado

V: Varón

VF: Velofaríngeo

Vf: Velofaríngea

VFL: Videofluoroscopia

vs: Versus



## **RESUMEN**

### **TITULO: CORRELACIÓN ENTRE LA EXPLORACIÓN FONIÁTRICA Y HALLAZGOS OBTENIDOS POR FIBROSCOPIA EN INSUFICIENCIA VELOFARÍNGEA**

#### **INTRODUCCIÓN**

Las malformaciones craneofaciales son algunas de las patologías más prevalentes en la edad pediátrica y dentro de éstas la más común en la fisura orofacial. Los niños con fisura labiopalatina, presenta una alteración de las inserciones y función de los músculos del velo del paladar, lo que provocará importantes problemas del habla secundarios a la insuficiencia que se produce en el esfínter velofaríngeo. Se conocen otras causas de esta insuficiencia velofaríngea pero la fisura es la más frecuente.

#### **ESTADO ACTUAL**

La comunicación humana implica el cambio de información a través de varios procesos como son el habla, lenguaje, cognición y audición. Cualquier condición que afecte a alguno de los órganos implicados en estos procesos influirá en el producto final. La producción del habla requiere múltiples sistemas coordinados para crear un mensaje inteligible. El sistema orofacial es el conjunto de órganos encargado, entre otras funciones, del habla. Dentro de este sistema, el mecanismo velofaríngeo funciona como sello entre la cavidad oral y nasal. El esfínter velofaríngeo está compuesto por el paladar blando, las paredes faríngeas laterales y posterior. Es un mecanismo complejo de coordinación entre los músculos que lo componen. De ellos el más significativo para el cierre es el músculo elevador del paladar. Durante el habla se precisa una compleja combinación entre distintos grados variables de apertura y cierre del esfínter. De hecho, solo debería permanecer totalmente abierto para los fonemas nasales (/m/, /n/, /ñ/).

La disfunción velofaríngea es cualquier situación que implica un cierre incompleto de dicho esfínter. Cuando es de causa anatómica o estructural, se produciría la insuficiencia velofaríngea. Dentro de todas las patologías en las que se puede desarrollar esta entidad, la fisura palatina es la más frecuente. La incidencia estimada de la fisura en la raza caucásica es de 1/600-1200, aunque parece estar descendiendo su

frecuencia en los últimos años. La etiología se cree que es de origen multifactorial (factores genéticos y ambientales). Puede aparecer de manera aislada, dentro de un síndrome o asociada a otras malformaciones.

La insuficiencia velofaríngea se va a caracterizar por síntomas acústicos perceptuales, siendo los más típicos la hipernasalidad y el soplo nasal. Estas características van a mermar de manera importante la inteligibilidad del habla. Por este motivo, la valoración “gold standard” va a ser la exploración perceptual del habla, y se tendrá que complementar con distintas exploraciones instrumentales, las más habituales en la práctica clínica son la nasofibroscofia y la videofluoroscopia. Debido a la complejidad en su manejo, implica que para llegar al mejor diagnóstico y realizar el tratamiento más completo y con los mejores resultados posibles, se aborde con un equipo multidisciplinar e interdisciplinar. Dentro de las opciones terapéuticas existe la quirúrgica, la protésica y la logopédica.

## **OBJETIVOS E HIPÓTESIS**

El objetivo fundamental de esta tesis es valorar la relación que existe entre la exploración perceptual del habla y la nasofibroscofia en aquellos pacientes con insuficiencia velofaríngea, pudiendo evitar así la realización de esta prueba en determinados casos.

Como hipótesis principal se plantea que la hipernasalidad está directamente relacionada con el grado de insuficiencia velofaríngea hallado por nasofibroscofia, no siendo así para el soplo nasal.

## **MATERIAL Y MÉTODOS**

Se realiza un estudio retrospectivo longitudinal, de un año de evolución, con los pacientes remitidos por cualquiera de los especialistas de la Unidad Funcional del Fisurado del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid por una alteración de las cualidades acústicas del habla. Tras aplicar los criterios de exclusión, 39 pacientes forman parte de nuestra serie. Se cumplimenta una historia clínica minuciosa, de la que se recogen variables demográficas y clínicas. Se realiza una valoración anatómica y funcional de los órganos del sistema orofacial, una exploración perceptual del habla mediante habla conversacional y dirigida, registro fonológico, repetición de sílabas y

frases durante la utilización de la técnica del espejo de Glatzel. Con todo ello, se valorará la hipernasalidad, el soplo nasal, las alteraciones articulatorias y la inteligibilidad del habla. Cada una de estas variables se clasificarán según su severidad. Se recogerán además los hallazgos en cuanto a patrón de cierre y gap velofaríngeo de la nasofibroscopia.

## **RESULTADOS**

Se presenta una muestra de 39 pacientes, con una edad media de  $9,1 \pm 4,78$  años. La patología más frecuente es la fisura labiopalatina (43%) y siendo esta la más frecuente en el sexo masculino, y la fisura palatina en el femenino. Al mayor porcentaje de estos pacientes se les realizó la cirugía primaria del paladar durante el primer año de vida. El 72% de los pacientes desarrollaron insuficiencia velofaríngea, siendo lo más habitual en la fisura labiopalatina unilateral (32,14%) y en el sexo femenino (64,29%). El patrón de cierre que se observó de manera más habitual fue el circular (62%). En la exploración perceptual del habla encontramos que un mayor número de los pacientes presentan soplo nasal en 4 fonemas de distinto punto de articulación (31,58%), hipernasalidad leve (36,84%) y habla inteligible con mínimo soplo nasal audible (42,11%). La media de años de duración del tratamiento logopédico fue de  $2,74 \pm 1,98$  años. Se observa relación entre la edad en la que se realiza la cirugía primaria del paladar y el desarrollo de la insuficiencia velofaríngea (IC: 95%,  $p:0,03$ ). Hay correlación entre la severidad de la hipernasalidad (IC: 95%,  $p: 0,01$ ) y el grado de inteligibilidad del habla (IC: 95%,  $P: 0,008$ ) con el grado de insuficiencia velofaríngea demostrado en la nasofibroscopia. También se aprecia significación entre estas variables y el tipo de cierre VF.

## **CONCLUSIONES**

1. La severidad de la hipernasalidad obtenida mediante la exploración perceptual del habla, se asocia significativamente al tamaño del gap velofaríngeo determinado mediante la nasofibroscopia, en los pacientes con insuficiencia velofaríngea independientemente de la patología que la cause.

2. En nuestro trabajo, también se aprecia una relación estadísticamente significativa entre el soplo nasal y el tamaño del gap velofaríngeo, pero podría estar interferido por la presencia de fistulas oronasales.
3. La inteligibilidad del habla es un factor importante a tener en cuenta para poder inferir el grado de insuficiencia velofaríngea. Nuestro estudio demuestra que existe una fuerte relación entre estas dos variables, siendo el primer trabajo que arroja esta relación.
4. Cuando la inteligibilidad y la aceptabilidad del habla son suficientes para no interferir en la calidad de vida del paciente, no es necesario realizar la nasofibroscopia, puesto que los resultados que se vayan a obtener no van a cambiar su manejo.
5. Las discrepancias en la exploración foniátrica y los hallazgos obtenidos por fibroscopia en insuficiencia velofaríngea, se pueden solucionar con una valoración conjunta mediante el “método carrusel” del paciente, utilizando las mismas muestras de habla.
6. Realizando la cirugía primaria del paladar antes del primer año de vida (6-12 meses), hay menos probabilidad de desarrollar insuficiencia velofaríngea, por lo que el paciente tendrá una mejor calidad de vida en cuanto a capacidad comunicativa se refiere, al no producirse las alteraciones típicas en el habla, secundarias a esta entidad.
7. Este es el primer trabajo de estas características que se presenta para población hispanohablante. Aunque los resultados son similares a los encontrados en aquellos realizados en habla inglesa, no se puede inferir los resultados por las diferencias lingüísticas entre los distintos idiomas. Por ello, creemos necesario la realización de más investigaciones en nuestro idioma, en esta dirección.

## **ABSTRACT**

### **TITLE: CORRELATION BETWEEN THE PERCEPTUAL SPEECH EXPLORATION AND THE DISCOVERIES OBTAINED BY NASOFIBROSCOPY IN VELOPHARYNGEAL INSUFFICIENCY**

#### **INTRODUCTION**

Craniofacial malformations are among the most prevalent diseases in children and the most common in these in the orofacial cleft. Children with cleft lip and palate, presents an altered function inserts and muscles of the soft palate, causing major problems of side speaks to the failure occurs in the velopharyngeal sphincter. Other causes velopharyngeal insufficiency are known but the crack is the most common.

#### **CURRENT STATE**

Human communication involves the exchange of information through various processes such as speech, language, hearing and cognition. Any condition that affects any of the bodies involved in these processes influence the final product. Speech production requires multiple coordinated to create an intelligible message systems. The orofacial system is the set of organs in charge, among other functions, speech. Within this system, the velopharyngeal mechanism works as a seal between the oral and nasal cavity. The velopharyngeal comprises the soft palate, lateral and posterior pharyngeal walls. It is a complex mechanism of coordination between the muscles that compose it. Of these the most significant for the closure is the levator palate. During speech a complex combination of different varying degrees of opening and closing of the sphincter is required. In fact, one should remain fully open for nasal phonemes (/ m /, / n/,/ñ/).

Velopharyngeal dysfunction is any situation involving incomplete closure of the sphincter. When anatomical or structural causes, velopharyngeal failure would occur. Among all the pathologies that can develop this condition, the palate is the most common. The estimated fissure in the Caucasian incidence is 1 / 600-1200, although it seems to be declining in frequency in recent years. The cause is believed to be multifactorial (genetic and environmental factors). It can occur in isolation or in a syndrome associated with other malformations.

Velopharyngeal insufficiency will be characterized by perceptual acoustic symptoms, the most typical hypernasality and nasal breath. These features will significantly impair speech intelligibility. For this reason, the "gold standard" assessment will be the speech

perceptual exploration and will have to supplement with different, the most common instrumental examinations in clinical practice are nasofibroscopy and videofluoroscopy. Due to the complexity in handling means that to get the best diagnosis and perform the most comprehensive and the best possible treatment outcomes, will be addressed with a multidisciplinary and interdisciplinary team. Among the therapeutic options exist surgical, prosthetic and speech therapy.

## **OBJECTIVES AND HIPOTHESIS**

The main objective of this thesis is to assess the relationship between the perceptual exploration and nasofibroscopy speech in patients with velopharyngeal insufficiency, being able to avoid performing this test in certain cases.

As a leading hypothesis suggests that hypernasality is directly related to the degree of velopharyngeal insufficiency found by nasofibroscopy, not so for the nasal breath.

## **MATERIAL AND METHODS**

A longitudinal retrospective study, a year of evolution takes place. with patients referred by either specialists Cleft Functional Unit of the University Hospital 12 de Octubre in Madrid by an alteration of the acoustic properties of speech. After applying the exclusion criteria, 39 patients are part of our series. A thorough clinical history, demographic and clinical variables that are collected is completed. an anatomical and functional assessment of the organs of orofacial system, a speech by perceptual exploration and directed conversational speech, phonological registration, repetition of syllables and sentences is performed while using the Glatzel mirror technique. In all, hypernasality, nasal breath, articulatory alterations and speech intelligibility will be assessed. Each of these variables are ranked according to their severity. The findings will also be reflected in terms of pattern and velopharyngeal closing the gap nasofibroscopy.

## **RESULTS**

A sample of 39 patients is presented, with a mean age of  $9.1 \pm 4.78$  years. The most common disease is the cleft lip and palate (43%) and being the most frequent in males, and cleft palate in females. The largest percentage of these patients underwent primary palate surgery during the first year of life. 72% of patients developed velopharyngeal insufficiency, being most common in unilateral cleft lip and palate

(32.14%) and females (64.29%). Closing the pattern observed was more usually circular (62%). In the speech perceptual exploration found that a greater number of patients have nasal breath in 4 different phonemes articulation point (31.58%), mild hypernasality (36.84%) and intelligible speech with minimal audible nasal breath (42 ,eleven%). The average years of speech therapy treatment duration was  $2.74 \pm 1.98$  years. relationship between the age at which primary palate surgery and the development of velopharyngeal insufficiency (95%, p: 0.03 IC) is performed is observed. No correlation between the severity of hypernasality (CI: 95%, p: 0.01) and the degree of speech intelligibility (CI: 95%, P: 0.008). Significance between these variables and the type of closure is also seen VF.

## CONCLUSIONS

1. The severity of hypernasality obtained by scanning perceptual speech, is significantly associated with velopharyngeal gap size determined by nasofibrosocopy, in patients with velopharyngeal insufficiency regardless of the cause pathology.
2. In our study, a statistically significant relationship between nasal breath and the size of the velopharyngeal gap is also appreciated, but could be interfered with by the presence of oronasal fistulas.
3. Speech intelligibility is important to take into account in order to infer the degree of velopharyngeal insufficiency factor. Our study shows that there is a strong relationship between these two variables, the first work which throws this relationship.
4. When the intelligibility and acceptability of speech is enough to not interfere with the quality of life of patients is not necessary perform nasofibrosocopy, since the results to be obtained will not change management.
5. Discrepancies in the foniátrica exploration and findings obtained by fibrosocopia in velopharyngeal failure, can be solved with a joint assessment by "carousel method" of the patient, using the same speech samples.
6. Conducting primary palate surgery before one year of age (6-12 months), there is less

chance of developing velopharyngeal failure, so the patient will have a better quality of life in terms of communication skills is concerned, by not typical alterations in speech, occur secondary to this entity.

7. This is the first study of its kind to be presented to Spanish-speaking population. Although the results are similar to those found in those made in English-speaking, one can not infer the results by linguistic differences between languages. Therefore, more research in our language we need, in this direction



# **CAPÍTULO 1 - INTRODUCCIÓN**

## **CAPÍTULO 1. INTRODUCCIÓN**

Las malformaciones craneofaciales son algunas de las patologías más prevalentes en la edad pediátrica. Dentro de éstas podemos distinguir dos grupos. El primero de ellos, son las que se producen por un cierre precoz de las suturas del esqueleto craneofacial<sup>1,2</sup>. Un segundo que sería secundario a la falta de coalescencia entre algunos de los procesos faciales embrionarios en formación que se manifiestan precozmente en la vida intrauterina<sup>3</sup>. Dichas malformaciones craneofaciales son las malformaciones congénitas más frecuentes en el humano<sup>1,2,4</sup>. La malformación craneofacial congénita más común en el recién nacido es la fisura orofacial, y de éstas la fisura del labio con o sin fisura del paladar o fisura del paladar aislada<sup>5</sup>.

Los niños con fisura palatina, presentan una alteración de las inserciones y función de los músculos del velo del paladar, especialmente del tensor del velo, lo que va a provocar importantes problemas de fonación secundarios a la insuficiencia que se produce del esfínter velofaríngeo<sup>1</sup>. Esto influye negativamente en la inteligibilidad del habla. Se sabe que incluso después de la cirugía un 20 % de estos niños van a desarrollar una insuficiencia velofaríngea<sup>6</sup>. Se conocen otras causas que la van a producir, pero la fisura labiopalatina es la más frecuente<sup>1,3,5</sup>. La incidencia estimada de esta malformación en la raza caucásica es de 1/ 600- 1200<sup>3,7</sup>

La complejidad de este tipo de patología implica la actuación diagnóstica y terapéutica de varios profesionales sanitarios, integrados en un equipo multidisciplinar<sup>8</sup>.

Desde que en el 2009 entré a formar parte del equipo multidisciplinar de la Unidad Funcional de Fisurados del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid, se valoró por parte del resto de los componentes la figura del Médico Rehabilitador especializado en Foniatría, por la importancia de la exploración perceptual del habla en aquellos pacientes que presentaban dichos problemas en su inteligibilidad. Esta exploración se considera la “gold standard”, por la información que aporta, por el bajo coste y por no ser cruenta para el paciente<sup>13</sup>.

Desde el inicio, se observó que en determinados casos no existía relación entre los datos que aportaba mi valoración y los hallazgos que encontraba el Otorrinolaringólogo en su exploración mediante la nasofibroscopia. En algunos pacientes, en los que se apreciaba un habla inteligible, sin apenas hipernasalidad ni soplo nasal se evidenciaba un defecto importante en el cierre del esfínter velofaríngeo. Y al contrario, en otros en los que se observaba un gap pequeño en ese sello, presentaba un habla con pérdida de inteligibilidad importante secundario a la hipernasalidad y soplo existentes. Por otro lado, se planteó la razón por la cual algunos pacientes sí desarrollaban insuficiencia velofaríngea y otros en similares condiciones clínicas no lo hacían.

Con el objeto de encontrar respuesta a estas inquietudes que se planteaban, se decidió realizar esta Tesis Doctoral.

# **CAPÍTULO 2-**

## **ESTADO ACTUAL**

## **CAPÍTULO 2. ESTADO ACTUAL**

### **2.1 CONSIDERACIONES GENERALES**

La comunicación humana implica el cambio de información e ideas a través de varios procesos comúnmente conocidos como habla, lenguaje, cognición y audición. Cualquier condición que afecta a cualquiera de los órganos involucrados en este proceso va a influir en el producto final. La producción del habla requiere múltiples sistemas fisiológicos trabajando juntos para crear un mensaje inteligible. Los cinco sistemas que van a actuar en esta producción son<sup>14</sup>:

- Sistema respiratorio: para poder producir el sonido es necesario una fuente de energía, que en este caso resulta de las variaciones de presión en la corriente del aire entre el tracto respiratorio y el vocal.
- Fonación: esta ocurre cuando el aire espirado de los pulmones (expiración activa), pasa a través de la glotis. Esto genera un gradiente de presiones que provoca una oscilación y vibración de las cuerdas vocales.
- Cavidades de resonancia: son aquellas que modifican y amplifican el sonido que sale a nivel glótico.
- Articulación: cuando el aire que llega a la cavidad oral es manejado con los movimientos coordinados de labios, dientes, lengua, mandíbula y paladar.
- Control motor neurológico: Todo lo anterior exige un control exhaustivo a través del sistema nervioso central y periférico.

El sistema orofacial es el conjunto de órganos encargado de las funciones de succión, masticación, salivación y deglución, como funciones primarias y habla y fonación, como funciones secundarias<sup>15</sup>.

## 2.2 MECANISMO VELOFARÍNGEO

Dentro de este sistema orofacial, el mecanismo velofaríngeo (VF), lo forma una válvula muscular que se extiende desde la superficie posterior del paladar duro hasta la pared faríngea posterior. Dicho mecanismo incluye el velo del paladar o paladar blando, las paredes laterales y posterior faríngeas<sup>16</sup>. Tiene como función principal la de modificar el acoplamiento entre las cavidades oral y nasal, importante tanto para la fonación como para la deglución creando un sello entre ambas cavidades<sup>17</sup>.

Durante la fonación de sonidos orales, el velo está elevado y retraído para realizar un contacto completo contra la pared posterior faríngea. Así se redirige el bolo aéreo hacia la cavidad bucal<sup>16</sup>. Únicamente hay tres sonidos nasales, en nuestro idioma (/m/, /n/, /ɲ/). En este caso, permanecería abierto el esfínter VF. El velo es capaz de variar su tensión en el cierre dependiendo del fonema<sup>16</sup>.

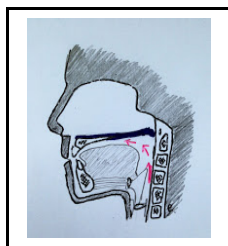


Fig. 1. Función normal del paladar durante la fonación.  
Tomada de <http://uffisurado.blogspot.com.es>.  
Publicado por la Dra. E. Marti el 5/Marzo/2013

Este sello se logra principalmente por la retracción y elevación del velo. Pero también contribuye el movimiento de las paredes faríngeas, tanto las paredes laterales con un movimiento hacia la línea media como la pared posterior con un movimiento anterior<sup>16</sup>. En algunos individuos, existe lo que se llama la “almohadilla o rodete de Passavant”, que sobresale durante la fonación y luego desaparece, pero que no influye directamente en este cierre VF, ya que su posición es demasiado baja como para asistir al mismo.

### 2.2.1 Tipos de cierre velofaríngeo

Hay cuatro tipos de cierre VF<sup>19-21</sup>:

- Coronal: debido a la acción principal del velo. Las paredes laterales faríngeas se mueven medialmente, pero este movimiento corresponde a menos del 50% del diámetro trasverso del istmo VF.
- Circular: en el que influyen todas las estructuras por igual. En este caso el movimiento medial de las paredes laterales corresponde a más del 80% del diámetro trasverso
- Sagital: donde el componente principal son las paredes faríngeas. Únicamente se aprecia un leve movimiento posterior del velo.
- Circular con la “almohadilla” de Passavant: al igual que en el patrón circular, en este caso actúan todos los componentes por igual, sumándole el movimiento anterior de la pared posterior faríngea.

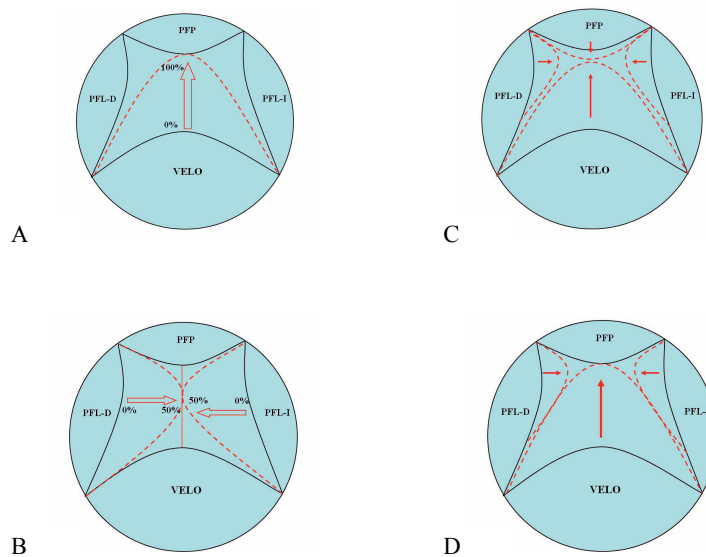


Fig.2 Patrones de cierre VF. A. Coronal. B. Sagital. C: Circular con rodete de Passavant. D: Circular. Tomado de “Patrones de cierre velofaríngeo: estudio comparativo entre población sana y pacientes con paladar hendido”, con el permiso del Dr. Prada Madrid (Anexo1), PFL: Pared faríngea lateral, D: derecha, I: izquierda; PFP: Pared faríngea posterior

**El patrón más comúnmente observado es el movimiento del velo acompañado secundariamente por el movimiento de las paredes laterales faríngeas<sup>19</sup>.**

## 2.2.2 Anatomía

Para poder comprender el complejo funcionamiento del mecanismo VF, se tiene que conocer previamente los músculos que lo componen y la función de cada uno de ellos.

El paladar blando es una extensión posterior del paladar óseo o paladar duro<sup>17</sup>. Está compuesto de un complejo de músculos entrecruzados, siendo uno de éstos intrínseco del velo, conocido como el músculo ácidos de la úvula<sup>22</sup>, a diferencia del resto que tiene una fijación externa al paladar<sup>17</sup>.

La parte más anterior del velo, justo en su unión con el paladar duro, es en su mayoría glandular y contiene la aponeurosis velar<sup>22</sup>.

Los cuatro músculos restantes serían: periestafilino interno, periestafilino externo, palatogloso, palatofaríngeo. A continuación se desarrolla cada uno de estos músculos<sup>16,17,22-24</sup>:

	ORIGEN	INSERCIÓN	INERVACIÓN
<b>PERIESTAFILINO INTERNO O ELEVADOR DEL PALADAR</b>	Peñasco del hueso temporal	Línea media del paladar blando. Rafe palatino	Nervio accesorio (IX p.c), rama faríngea del nervio vago (X p.c), a través del plexo faríngeo
<b>PERIESTAFILINO EXTERNO O TENSOR DEL PALADAR</b>	Lámina pterigoidea media, espina del esfenoide y paredes laterales trompa Eustaquio	Se une al tendón que rodea el gancho pterigoideo hasta la aponeurosis palatina	Rama mandibular del nervio trigémino (V p.c)
<b>PALATOGLOSO O GLOSOESTAFILINO</b>	Aponeurosis palatina	Músculos superficiales y transversos linguales. Forma el <i>arco palatogloso</i>	Nervio accesorio (IX p.c), rama faríngea del nervio vago (X p.c), a través del plexo faríngeo
<b>PALATOFARÍNGEO</b>	Aponeurosis palatina	Las fibras verticales en borde posterior cartilago tiroides y las trasnversas en parte inferior faringe	Nervio accesorio (IX p.c), rama faríngea del nervio vago (X p.c), a través del plexo faríngeo
<b>ACIGOS DE LA UVULA O PALATOESTAFILINO</b>	Espina nasal posterior y rafe palatino	Úvula	Nervio accesorio (IX p.c), rama faríngea del nervio vago (X p.c), a través del plexo faríngeo

Tabla 1. Cuadro resumen de los músculos que forman parte del paladar blando



Por su importancia para comprender el complejo mecanismo del esfínter VF, se describe a continuación la función de cada uno de estos músculos:

### **MÚSCULO PERIESTAFILINO INTERNO O ELEVADOR DEL PALADAR**

***(levator veli palatini)***

Es un músculo elevador del paladar blando. Cuando se contrae durante el habla, desplaza el velo hacia arriba en un ángulo de 45° para cerrarlo contra la pared faríngea posterior. También contribuye a dilatar la abertura de la trompa de Eustaquio para la ventilación del oído medio.

### **MÚSCULO PERIESTAFILINO EXTERNO O TENSOR DEL PALADAR**

***(tensor veli palatini)***

Puede ayudar a tensar el paladar, aunque su función principal es la dilatación de la trompa de Eustaquio durante la deglución y el bostezo. De este modo permite el drenaje de líquidos en el oído medio y también equilibra la presión del aire en el tímpano.

### **MÚSCULO PALATOGLOSO O GLOSOESTAFILINO**

***(palatoglossus)***

Tiene dos funciones, por un lado, desciende las regiones laterales del paladar blando y dirige los bordes de la lengua hacia arriba y atrás, estrechando el istmo de las fauces. Por el movimiento que realiza a nivel del paladar blando es antagonista directo del músculo elevador, por lo que influiría en la posición del velo para los fonemas nasales. Por otro lado, la acción realizada a nivel lingual, influiría en ayudar al bolo dirigiéndolo hacia el esófago durante la deglución. La función de este músculo durante el habla, sólo ha sido demostrada con datos electromiográficos en algunos individuos pero no en todos. Esto se explica por la variabilidad en la inserción, más anterior o más posterior

### **MÚSCULO PALATOFARÍNGEO**

***(palatopharyngeus)***

Desciende el paladar blando y eleva faringe y laringe durante la deglución.

### **MÚSCULO ÁCIGOS DE LA ÚVULA O PALATOESTAFILINO (*uvular muscle*)**

Desempeña un papel en la elevación del paladar blando, asegurando un sello velofaríngeo tenso, aparte de la importancia que cobra la úvula en la exploración clínica, en la determinación de anomalías del paladar por la forma de la misma.

También se hablaría de otros músculos que pueden contribuir al cierre VF:

### **MÚSCULO CONSTRICTOR SUPERIOR DE LA FARINGE (*superior pharyngeal constrictor*)**

Es uno de los tres músculos constrictores de la faringe que constituyen la longitud de la faringe (superior, medio e inferior).

Forma distintas fibras musculares (pterigofaríngeo, bucofaríngeo, milofaríngeo y glossofaríngeo) que forman la parte más superior de la pared lateral y posterior faríngea.

Algunas fibras tiene relación directa con el velo y colaboran en la retracción del mismo. Las fibras horizontales pueden contribuir también a formar parte del rodete de Passavant cuando existe.

Contribuye en el sello velofaríngeo, principalmente en el modelo circular de cierre, particularmente con el movimiento de las paredes faríngeas.

### **MÚSCULO SALPINGOFARÍNGEO (*salpingopharyngeus*)**

Cursa a lo largo de la pared lateral faríngea.

Su tamaño y presencia es muy variable entre individuos. Por esta razón, es improbable que tenga una función significativa en el cierre velofaríngeo, pero por su posición anatómica, podría contribuir al movimiento (empuje superior) de las paredes laterales faríngeas

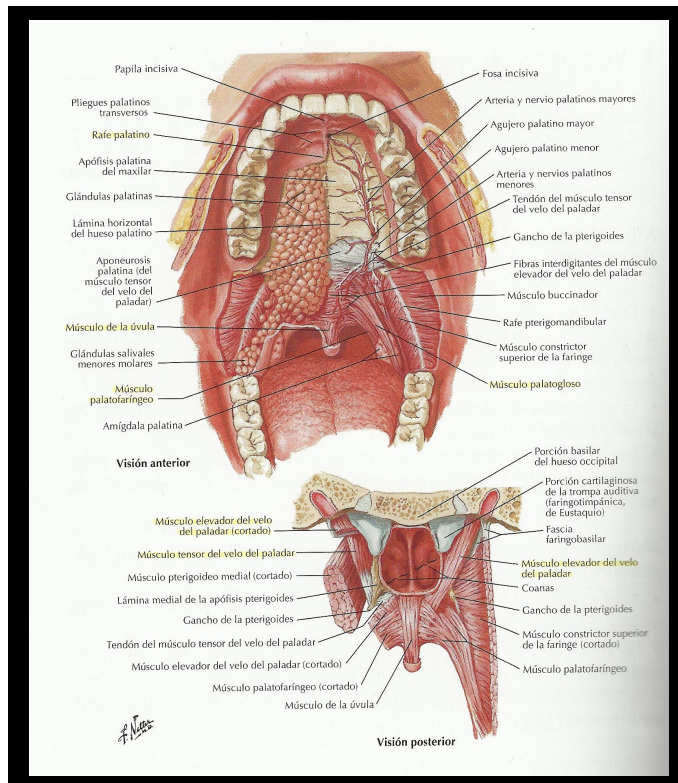


Fig. 3. Visión posterior músculos del paladar. Tomado de Atlas de anatomía en ortofonía. Lenguaje y deglución<sup>17</sup> (pág. 160)

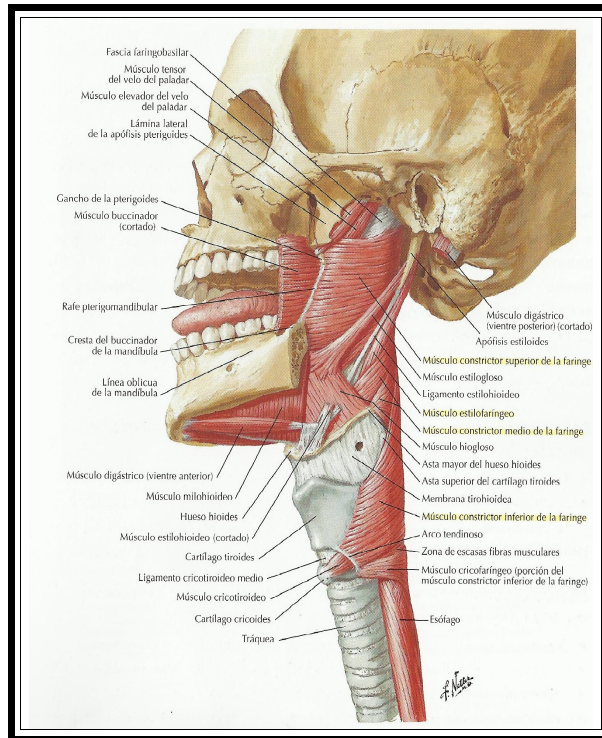


Fig.4 Visión lateral músculos de la faringe. Tomado de Atlas de anatomía en ortofonía. Lenguaje y deglución<sup>17</sup>

### 2.2.3 Fisiología

En definitiva, en el funcionamiento del mecanismo VF influyen varios músculos, siendo un mecanismo complejo. El conocimiento de las dimensiones espaciales de este esfínter y sus movimientos es fundamental para entender la fisiología de este mecanismo. Se podría explicar mediante una coordinación entre la interacción de los distintos músculos<sup>25</sup>. La función principal la realiza el músculo elevador del paladar<sup>16</sup>. El nivel de actividad individual de cada músculo, no explica la posición velar tan bien como lo hace la activación combinada de todos los músculos que interactúan en este sello<sup>25</sup> y que se ha señalado previamente. Por tanto, la elevación del velo del paladar depende de la orientación espacial de los músculos elevadores, mientras que el movimiento de las paredes laterales faríngeas lo hace principalmente del palatofaríngeo y del constrictor superior. También la orientación espacial de éste último va a permitir

la protrusión de la pared posterior faríngea<sup>19</sup>. Según Finkelsteins et cols<sup>19</sup>, este mecanismo funciona mediante una activación progresiva de los músculos, con un incremento gradual de la contracción muscular que aumenta el nivel de tensión y favorece la activación del siguiente músculo. Siguiendo esta teoría el funcionamiento sería el siguiente:

1º.- Se produciría la contracción de los músculos elevador del paladar y del palatogloso que posicionarían el velo.

2º.- Actuando el palatofaríngeo ayudando en el movimiento del velo y aproximando las paredes laterales faríngeas.

3º.- Finalmente sería el constrictor superior el que empujaría la pared posterior faríngea hacia la región anterior.

Por tanto, el patrón de cierre VF no puede verse sólo como una descripción de un momento estático, si no que es un esfínter dinámico que va a depender de distintos parámetros funcionales<sup>26</sup>. Siguiendo esto, se ha demostrado que hay una gran variabilidad entre individuos, ya que este mecanismo depende, entre otros, de la relación de los movimientos velofaríngeos con otras estructuras que influyen en la articulación del habla, diferenciándose así según los distintos fonemas. También hay que tener en cuenta la anatomía de cada individuo y el control motor en cada uno de ellos<sup>25</sup>. Por otro lado, además va a influir, la acción de la gravedad, favoreciendo el movimiento de estos músculos, dependiendo de la postura corporal, por ejemplo, en posición supina la gravedad ayudaría al velo del paladar en su movimiento hacia la pared posterior faríngea. Para realizar la apertura velar en esta posición, por lo tanto, los músculos tendrían que ir en contra de la gravedad<sup>27</sup>. Así Moon<sup>27</sup> en su estudio llegó a la conclusión de que los niveles de actividad de los músculos velares son modulados en respuesta a la dirección de fuerzas gravitacionales al igual que en músculos no relacionados con el habla. El efecto es más evidente en el músculo elevador del velo del paladar. Hay que tener en cuenta que existen receptores sensoriales en esta musculatura y los cambios de posición inducidos por la gravedad pueden ser integrados en el sistema motor para controlar los niveles de activación de la musculatura velar.

## 2.3 DISFUNCIÓN VELOFARÍNGEA

La disfunción velofaríngea (DVF) es cualquier situación que implica un cierre incompleto del esfínter VF. Esto se puede dar durante la producción de los sonidos orales<sup>6</sup> y durante la deglución y succión<sup>28</sup>. Para un funcionamiento correcto se necesitan tres componentes básicos: una anatomía o estructura normal, un movimiento normal y un aprendizaje normal de la articulación<sup>29</sup>. El mal funcionamiento de este esfínter puede derivar en una resonancia nasal aumentada, hipernasalidad (HN), regurgitación nasal y otros aspectos clínicos como más adelante veremos.

### 2.3.1 Categorías de la disfunción velofaríngea

Teniendo en cuenta los componentes básicos necesarios para un buen funcionamiento del cierre VF, la DVF puede, a su vez, dividirse en tres categorías<sup>6,28-31</sup>:

- 1.- Insuficiencia velofaríngea (IVF): es el grupo más frecuente. Describe un defecto anatómico o estructural. Podría estar relacionado con la posición anatómica, tamaño, volumen del tejido blando o varias e incluso todas ellas<sup>28</sup>. Generalmente el que con mayor frecuencia se ve afectado por alteraciones estructurales es el velo del paladar, y sólo en casos excepcionales se verán estas alteraciones en las paredes faríngeas laterales y/o posterior<sup>31</sup>.
- 2.- Incompetencia velofaríngea: se refiere a desórdenes neurofisiológicos, en los cuales o no hay movimiento o éste está limitado
- 3.- Trastorno del aprendizaje velofaríngeo: es un problema en el que el paciente ha desarrollado un uso anormal del mecanismo velofaríngeo, en el que determinados fonemas, son producidos de forma inapropiada en la faringe. Esto conlleva a un timbre nasal o hipernasalidad durante la producción de estos sonidos.

### 2.3.2 Causas de la disfunción velofaríngea

Las causas de esta DVF son múltiples y se clasifican dentro de cada una de las tres categorías del apartado anterior<sup>6,28,30-33</sup>.

El realizar un diagnóstico diferencial de la causa es esencial para determinar el tratamiento apropiado y poder plantear las mejores estrategias de tratamiento<sup>30</sup>. Aproximándonos a la causa de la DVF, el manejo será más apropiado.

#### 2.3.2.1 Causas de insuficiencia velofaríngea

Incluye causas congénitas y adquiridas. Entre ellas:

- Fisura del paladar: ya sea completa o incompleta, es la patología más frecuente de todas ellas. Después de la intervención quirúrgica puede seguir existiendo esa IVF. Por ser la patología más frecuente, se hará un apartado específico sobre dicha patología. Esta entidad puede aparecer como entidad aislada o dentro de un síndrome. En esta entidad, el porcentaje de aparición de la IVF es del 20 al 30% en pacientes ya intervenidos<sup>6</sup>.
- Fisura del paladar submucosa: es una entidad difícil de diagnosticar, e incluso pueden pasar años sin identificarla. En este caso, sólo un 10% cursa con IVF.
- Displasia velar: generalmente esto ocurre dentro de algunos síndromes craneofaciales, como pueden ser la microsomnia hemifacial, síndrome de Goldenhar, espectro oculo-aurículo-vertebral, espectro facio-aurículo-vertebral.
- Obstrucción mecánica: un ejemplo de dicha obstrucción podría ser la hiperplasia amígdalas palatinas: sobre todo cuando se proyectan en dirección cefálica, interfiriendo en el movimiento de las paredes laterales faríngeas. Aún así es muy raro que esta entidad produzca una IVF con un esfínter íntegro.

- Platibasia: Deformidad congénita en la que existe una relación anormal entre el hueso occipital, por el aplastamiento del mismo y la columna cervical. Esto lo que origina es una faringe anormalmente profunda. Cuando esto ocurre, el velo del paladar posiblemente no tenga la longitud suficiente para conseguir contactar con la pared faríngea posterior. Esto se puede ver en el síndrome Klippel-Feil o en el síndrome de Down.
- Adenoides irregulares: Se ha visto en algunos niños que las adenoides influyen en el cierre VF, ya que el velo del paladar cierra contra la almohadilla adenoidea. Por lo tanto, una irregularidad en esta superficie, en estos casos, derivaría en una IVF.
- Atrofia adenoidea: Generalmente, a partir de los seis años, las adenoides empiezan a reducirse, para llegar a desaparecer en la pubertad. En la mayoría de los casos, esto no produce ninguna sintomatología, pero en los casos en los que haya habido una cirugía reparadora de la fisura del paladar o bien en fisura submucosa no diagnosticada o no tratada, sí se aprecia esta insuficiencia.
- Causas iatrogénicas como pueden ser:
  - Adenoidectomía: como se ha explicado anteriormente en muchos niños se realiza un cierre velo-adenoidal. Lo normal es que esta insuficiencia sea transitoria, durando de unas pocas horas a seis semanas. En uno de cada 1500 procedimientos sería permanente<sup>30</sup>, habiendo más riesgos en aquellos en los que existe fisura palatina o submucosa.
  - Postcirugías de tumores en cavidad oral y faríngea: El tumor más frecuente en niños es el hemangioma. Se puede tratar mediante cirugía, lo cual podría afectar a la integridad de la separación de las cavidades oral y nasal y a la función de la válvula velofaríngea (Vf). También se podría tratar mediante radioterapia. En este caso puede producir una rigidez de las



estructuras adyacentes a la zona del tumor, incluyendo el velo y/o las paredes faríngeas.

- Amigdalectomía o tonsilectomía: Es muy improbable que produzca IVF. En muy raras ocasiones, el tejido cicatricial del pilar posterior podría afectar al movimiento de las paredes faríngeas.
- Avance maxilar Le Fort I: utilizado generalmente en la maloclusión tipo III, común en los pacientes con historia de fisura palatina. Este movimiento anterior del maxilar conlleva un movimiento del borde posterior del paladar duro, que es donde se fija el paladar blando. Se incrementaría así la distancia hasta la faringe, y por tanto podría darse esa insuficiencia en el sello.
- Faringoplastia
- Colgajo faríngeo

*En estas dos últimas, se podría producir una cicatriz y/o rigidez del velo que contribuiría al cierre incompleto*

### 2.3.2.2 Causas de incompetencia velofaríngea

En este caso, se podría ver afectado tanto el movimiento velar como el de las paredes faríngeas. Algunas de las causas serían:

- Trastornos neurológicos: tanto congénitos como adquiridos. Estos incluyen:
  - Parálisis cerebral
  - Enfermedades neuromusculares: distrofia miotónica, miastenia gravis, distrofia muscular.
  - Tumores cerebrales, intracraneales.
  - Neurofibromatosis
  - Traumatismos craneoencefálicos
  - Accidente cerebrovascular
- Defectos de los pares craneales: Esto ocurre en aquellos individuos en los que existe un daño congénito o adquirido en la neurona motora

inferior. En este caso sería si están afectados el nervio glossofaríngeo (IX par craneal), o el nervio vago (X par craneal) y el nervio accesorio (XI par craneal). Generalmente la parálisis o paresia es unilateral, habiendo un movimiento normal de la parte no afectada y un déficit de movimiento en el lado afecto durante el habla. En este caso podría darse a consecuencia de<sup>34</sup>:

- Polineuropatía: alcohólica, diabética, tóxica, infecciosa...
  - Compresión
  - Sección
- Deterioro progresivo del plexo faríngeo que se puede dar en las siguientes entidades:
- Esclerosis lateral amiotrófica
  - Enfermedad de Parkinson
  - Síndrome de Moebius
  - Síndrome de Down

### **2.3.2.3 Causas del trastorno del aprendizaje velofaríngeo**

- Influencia dialéctica: la influencia en el habla que tendría un niño según las distintas formas de hablar según el territorio dentro de una misma lengua. Sería la articulación desviada de la norma en una región determinada. Habla una misma lengua con los modelos fonéticos articulatorios distintos<sup>35</sup>.
- Articulación compensatoria (AC): En pacientes con alteraciones anatómicas, realizan articulaciones compensatorias y tras la cirugía permanece esta forma de articular determinados fonemas.
- Tras la cirugía de amigdalectomía, se produce dolor postoperatorio para el habla y la deglución, por lo que se puede llegar a evitar ese cierre VF

durante el habla. Lo normal es que desaparezca tras diez días postoperatorios.

- Aprendizaje incorrecto durante el desarrollo normal del habla: aprenden a producir determinados fonemas a nivel faríngeo, por lo que la válvula Vf tiene que permanecer abierta para permitir la salida del aire. Esto se traduce en sustituciones generalmente de fricativas faríngeas en fricativas nasales, las más comunes son la /s/ y la /z/.
- Secundario a pérdida auditiva o sordera: no existe feedback táctil-cinestésico para el aprendizaje del funcionamiento VF, por lo que es feedback auditivo. La falta de autorregulación de las emisiones del tracto vocal causan finalmente una alteración en la resonancia.

## 2.4 INSUFICIENCIA VELOFARÍNGEA

### 2.4.1 Generalidades

La IVF sería entonces el cierre incompleto del esfínter velofaríngeo de causa anatómica, siendo la causa más frecuente la fisura labiopalatina (FLP). Durante la producción de sonidos nasales, el velo estaría descendido, gracias a la relajación del músculo elevador del velo, y si es necesario con la ayuda de los músculos antagonistas como es el músculo palatogloso. El músculo más importante para el cierre VF sería por tanto, el músculo elevador del velo<sup>36</sup>. Durante la producción normal del habla, el mecanismo VF debe alternar rápidamente entre cierre total y apertura completa<sup>28,36</sup>.

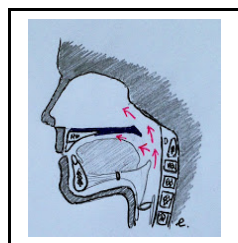


Fig. 5. Función del paladar durante la fonación cuando existe IVF. Tomada de <http://uffisurado.blogspot.com.es>. Publicado por la Dra. E. Martí el 5/Marzo/2013

### 2.4.2 Clínica

Los síntomas de la IVF son principalmente acústicos – perceptuales, por eso es tan importante el juicio auditivo de un profesional experto, para la distinción de las características de la resonancia, la articulación y la voz en estos pacientes<sup>37</sup>.

#### A.- TRASTORNO DE LA RESONANCIA<sup>6,28,37</sup>

Determinar el tipo de alteración de la resonancia que existe es fundamental ya que dictaminará el tipo de tratamiento más apropiado. Cuando hay un anormal balance de energía del sonido en las cavidades del tracto vocal, es decir, entre cavidad faríngea, oral y nasal, esto causará trastorno de la resonancia<sup>37</sup>. Muchos autores han sugerido distintas escalas para intentar clasificar la severidad de la afectación de la resonancia<sup>36</sup>. Existen varios tipos de trastornos de la resonancia:

- HIPERNASALIDAD<sup>6,37</sup> (HN): Es un trastorno de la resonancia caracterizado por un anormal timbre nasal durante el habla, particularmente en el uso de vocales. Es la forma más común de la alteración de la resonancia encontrada en los casos de IVF. En nuestro idioma, tan sólo tres consonantes tienen resonancia nasal, que son la /m/, /n/ y /ñ/. En el resto, no debería apreciarse ese timbre nasal. En los fonemas vocálicos serían en los que se valoraría mejor la HN, principalmente los cerrados, ya que es cuando más se estrecha el istmo VF. Los fonemas consonánticos mayormente afectados serían oclusivas, fricativas y africada.
- Para comprender estos términos y los que irán apareciendo posteriormente, se presenta a continuación la clasificación de los fonemas en el idioma castellano, tanto los fonemas consonánticos como los vocálicos.

Punto de articulación	Bilabial		Labiodental		Linguodental		Linguointerdental		Linguoalveolar		Linguopalatal		Linguovelar	
Sonoridad	Sd	Sn	Sd	Sn	Sd	Sn	Sd	Sn	Sd	Sn	Sd	Sn	Sd	Sn

Modo de articulación	Oclusiva	/p/	/b/			/t/	/d/						/k/	/g/
	Fricativa			/f/				/z/		/s/			/y/	/j/
	Africada											/ch/		
	Nasal		/m/							/n/		/ɲ/		
	Lateral									/l/		/ll/		
	Vibrante simple									/r/				
	Vibrante multiple									/rr/				

Tabla 2. Clasificación de los fonemas en castellano según Quilis (1993) y Quilis y Fernández (1997) Tomado de Villegas F. Manual de Logopedia<sup>38</sup>. Sd: Sorda; Sn: Sonora

		LOCALIZACIÓN		
ABERTA	VOCALES	CENTRAL	POSTERIOR	
	CERRADA	/i/	/u/	
	MEDIA	/e/	/o/	
	ABIERTA		/a/	

Tabla 3. Clasificación fonemas vocálicos en castellano<sup>39</sup>

- HIPONASALIDAD, que sería la situación contraria, en la que habría una resonancia nasal disminuida<sup>6</sup>, secundaria a una obstrucción parcial o total, dentro de la cavidad nasal o bien en la nasofaringe como pueden ser edema de la mucosa asociado a infección viral de las vías respiratorias superiores, hipertrofia adenoidea, rinitis alérgica, desviación septo nasal o atresia de coanas<sup>28</sup>. Efectivamente, en este caso se apreciaría mejor en los fonemas nasales, previamente comentados<sup>37</sup>.
- RESONANCIA CUL-DE-SAC: Es aquella en la que pueden estar afectados todos los fonemas. Se percibe como un habla amortiguada, con un volumen bajo y sonando siempre como un habla susurrada<sup>37</sup>.

- RESONANCIA MIXTA, cuando coincide HN para los fonemas orales e hiponasalidad para los fonemas nasales<sup>37</sup>. Esto ocurriría en los casos en los que aparecen conjuntamente la IVF y una obstrucción del tipo que sea<sup>28</sup>.

## B.- SOPLO NASAL (SpN)

Es el escape de aire por la cavidad nasal en el curso de la emisión de la palabra, por lo que se alteraría el sonido de todos los fonemas, salvo el de los nasales<sup>40,41</sup>. Sería más evidente para aquellos fonemas que necesitan una mayor presión para su producción como son los fricativos, los oclusivos y africada. Sería importante determinar la consistencia de este soplo nasal, ya que podría ser consistente durante toda la producción o bien sólo para determinados fonemas<sup>37</sup>.

## C.- ALTERACIONES ARTICULATORIAS

Cuando hay una alteración anatómica, como es el caso, se deben valorar:

- Producciones articulatorias compensatorias (AC): Se desarrollan por la inadecuada presión de aire intraoral en la producción de los sonidos consonánticos<sup>36,37</sup>. Así realizará este tipo de fonemas a nivel faríngeo que es donde mayor presión de aire existe. Como resultado, se incluiría<sup>37,42,43</sup>:

TIPO AC	DÓNDE	CÓMO	PRINCIPALES SUSTITUCIONES
<b>Golpe glótico</b>	Laringe	Cierre glótico	Oclusivas
<b>Golpe faríngeo</b>	Faringe	Base de la lengua contacta con la pared posterior faríngea	Velares
<b>Fricativa faríngea</b>	Faringe	Una fricativa que se produce en la faringe	Fricativas sibilantes
<b>Africada faríngea</b>	Laringe Faringe	Combina entre fricativa y golpe glótico	Africadas
<b>Fricativa nasal posterior</b>	Faringe	Restricción entre el velo y la pared posterior faríngea	Fricativas sibilantes y africadas
<b>Fricativa nasal</b>	Nariz	Sonido nasal no turbulento	Fricativas

Tabla 4. Cuadro resumen de las articulaciones compensatorias. Adaptado de Ysunza et al. Current controversies in diagnosis and management of cleft palate and velopharyngeal insufficiency<sup>43</sup>

Se detallan a continuación las AC más frecuentes en nuestra lengua:

- *Golpe glótico(GG)*: Según Perelló (1972) se trata de la sustitución de los fonemas oclusivos, por un pequeño ruido a nivel glótico. La lengua se coloca atrasada, la punta no toca los incisivos ni el dorso el paladar, el maxilar inferior quedaría entreabierto, los labios inertes, la faringe se retrae y la laringe se eleva y avanza<sup>42</sup>. Se puede observar una contracción del cuello o incluso notar este choque a nivel laríngeo mediante la palpación<sup>37</sup>.
  - *Ronquido faríngeo*: Se evidenciaría un sonido parecido a soplar dentro de una botella. Estos sonidos se producen con la boca entreabierto, la lengua ligeramente hacia atrás y los labios inmóviles<sup>42</sup>. Realizan tanto fricativas como oclusivas de este modo.
  - *Ronquido nasal(RN)*: Se apreciaría un sonido parecido al ronquido que realiza una persona cuando está dormida<sup>40</sup>. Principalmente son fricativas.
- Errores obligatorios (EO): Serían aquellos errores que ocurren cuando el punto de producción del fonema es el correcto, pero el modo de articulación es anormal debido a la anomalía estructural existente<sup>37</sup>.
- Cuando los fonemas oclusivos son sustituidos por el correspondiente fonema nasal (según punto de articulación), por ejemplo /b/ por /m/<sup>37</sup>.
  - Omisión de fricativas y/o oclusivas por la poca presión existente a nivel del esfínter VF<sup>44</sup>.

D.- MUECAS FACIALES: Generalmente se aprecia como una contracción o estrechamiento a nivel de narinas, durante la producción del habla, sugiriendo un gran esfuerzo intentando conseguir el cierre VF y una disminución del escape aéreo nasal<sup>29,37</sup>. Sería otro comportamiento adaptativo<sup>44</sup>.

E.- DISFONÍA: Es común en esta entidad, secundario al intento de conseguir el cierre VF o por el uso del golpe glótico, pudiendo llegar a aparecer incluso

nódulos vocales<sup>37</sup>. También se puede observar una intensidad elevada para hacerse entender o bien. En la mayoría se observa un timbre grave<sup>42</sup>.

### **2.4.3 Valoración diagnóstica**

La mejor forma de realizar la valoración de la función Vf es mediante la evaluación por parte de un equipo multidisciplinar. Por su importancia esto se desarrollará más adelante en otro apartado<sup>6</sup>. La evaluación de un niño con IVF consiste en la elaboración de una historia clínica meticulosa, exploración física, evaluación perceptual del habla y una valoración anatómica instrumental<sup>13</sup>.

#### **2.4.3.1 Historia clínica**

La historia clínica debe contribuir a aportar información esencial para el diagnóstico de IVF<sup>13</sup>. Debe obtenerse a través de la entrevista al paciente y/o a los padres<sup>37</sup>. Han de conocerse los antecedentes familiares y personales. Han de realizarse preguntas sobre estado de salud general con especial atención a la afectación del habla y audición. Ha de conocerse la existencia de cualquier complicación durante el embarazo, en el nacimiento o posterior a éste. Deben recogerse además los problemas de alimentación, succión, deglución y nutrición que ha presentado hasta ese momento. También conocer si ha presentado regurgitación nasal, congestión nasal, si ronca o presenta apneas durante el sueño<sup>13</sup>. Investigar sobre la percepción familiar en cuanto al desarrollo motor, mental, psicológico y del habla y lenguaje del niño. Es primordial conocer si bien la familia o el paciente sienten que existe un problema a nivel de la comunicación<sup>45</sup>. Además habrá que preguntar sobre los tratamientos previos, bien sea quirúrgicos y / o logopédicos, el tiempo de duración del mismo y las características de éste<sup>41</sup>.



#### **2.4.3.2 Exploración anatómica y funcional**

Debe incluir la visión del conjunto de órganos que intervienen en la fonación, el habla y la audición, su anatomía e integridad funcional<sup>45</sup>. Debe completarse por tanto, con la visión de todos los especialistas que forman parte del equipo multidisciplinar en cuestión<sup>36</sup>. En general, ha de valorarse la integridad y la función de los labios, la lengua, el paladar duro, y el paladar blando. También es importante conocer la dentición y el tipo de oclusión<sup>36</sup>. Por otro lado, se deberá explorar el oído mediante otoscopia para valorar la membrana timpánica y la existencia de otitis media. Además la rinoscopia informará sobre la posición septal, y si existe edema de la mucosa<sup>13</sup>.

#### **2.4.3.3 Valoración del habla**

La realizará un especialista en patología del habla y lenguaje, con gran experiencia. Es la exploración “gold standard” en la IVF<sup>28</sup>, ya que se evaluarán las características clínicas previamente descritas para esta entidad<sup>37</sup>. Este tipo de exploración se puede realizar a partir de los 2 ó 3 años<sup>41</sup>, pero la mejor evaluación se hará con el desarrollo completo del lenguaje, hacia los 5 ó 6 años, ya que previamente los síntomas pueden quedar ocultos, al no estar desarrolladas las capacidades comunicativas completamente<sup>44</sup>. La exploración debe ser adaptada a la edad del niño, tanto la valoración de la articulación como el contenido y la sintaxis<sup>37</sup>. Va a dar mucha información para facilitar la decisión sobre el tratamiento a realizar<sup>36</sup>.

##### **2.4.3.3.1 Valoración perceptual**

Se refiere a la valoración mediante el uso de los sentidos del explorador, sin ninguna ayuda instrumental<sup>46</sup>. Las ventajas de este tipo de exploración serían aparte de ser el “gold standard”<sup>13,28</sup>, es que no precisa de instrumentación, por lo que es un método barato. Las desventajas son que las estructuras y funciones velofaríngeas, no son directamente visualizadas y como es una valoración subjetiva, podría tener pobre concordancia interobservador<sup>36</sup>.

Van a utilizarse distintas pruebas para valoración de las características clínicas de este tipo de disfunción. Esto nos aportará información sobre si existe o no la IVF, y nos mostrará la magnitud del problema<sup>36</sup>. En cuanto a la exploración de la articulación,

resonancia y SpN, ha de hacerse mediante habla espontánea, test estandarizados de articulación y repetición de sílabas y frases.

- Habla espontánea: Ha de observarse el habla espontánea del niño, puesto que ocasionalmente la articulación puede ser normal en producciones de palabras aisladas, y alterarse en ésta, debido al aumento de demanda del sistema oromotor<sup>37</sup>. Se podrá valorar por tanto la HN, la existencia de SpN y la inteligibilidad del habla en conjunto<sup>47</sup>. De esta manera se podrá clasificar el tipo de habla de alguna de las siguientes maneras<sup>42</sup>:

- Clasificación según Borel:

- *Grupo I*: Habla normal, escape nasal no audible, existen mecanismos de compensación tales como rodete de Passavant, hipertrofia adenoidea que facilitan el cierre oronasal.
- *Grupo II*: Articulación fonemática normal, aunque con rinolalia.
- *Grupo III*: Rinolalia con golpe de glotis para las consonantes posteriores.

- Clasificación según Pensler y Bauer:

- *Grado 4*: Habla ininteligible, severa IVF.
- *Grado 3*: Habla inteligible, pero de pobre calidad, que hace preciso al oyente realizar un esfuerzo comprensivo o demandar repetición. IVF moderada.
- *Grado 2*: Habla inteligible, con posible detección de una mínima fuga de aire, pequeña IVF. No es preciso preguntar para entender el mensaje.
- *Grado 1*: Habla normal.

- Clasificación según Perelló:
  - 1er grupo: Articulación normal
  - 2º grupo: Ligera rinolalia, escape de aire nasal y alguna articulación defectuosa. La palabra del sujeto se comprende sin dificultad.
  - 3er grupo: Intensa rinolalia, golpe de glotis, intensos y variados defectos de articulación y sustituciones. La palabra se comprende sólo con esfuerzo
  - 4º grupo: Sólo emite algún sonido vocal. La palabra es totalmente incomprensible
  
- Test de articulación, donde se apreciará si existen problemas en el desarrollo del habla (dislalias evolutivas), independientes de la alteración anatómica, si ha desarrollado articulaciones compensatorias<sup>47</sup>. Se podrá apreciar las alteraciones de la resonancia de forma más acusada en cada uno de los fonemas pertinentes. Los estudios no recomiendan ningún test específico debido a las diferencias fonéticas existentes entre los distintos idiomas<sup>45</sup>. Uno de los más utilizados en nuestro idioma sería el *Test del Desarrollo Fonológico de Laura Bosch*<sup>48</sup>. Esta prueba evalúa el desarrollo fonológico en niños de edades comprendidas entre 3 años y 7 años y 11 meses. Se realiza a partir de sus producciones espontáneas ante una serie de imágenes. Consta de 32 palabras, que incluyen todos los fonemas consonánticos de la lengua castellana, en distintas posiciones dentro de una palabra. Así tendríamos:
  - Fonemas directos:
    - Posición inicial
    - Posición media
  - Fonemas inversos
  - Sínfones
  - Diptongos

- Repetición silábica: Es un método sencillo y rápido para valorar la articulación, la resonancia y la existencia de soplo nasal. Se indicaría repetir consonantes con vocales abiertas y vocales cerradas, siendo estas más sensibles para la HN<sup>37</sup>. Ejemplos de esta exploración sería:
  - /pa//pa//pa/.../pi//pi//pi/...
  - /ta//ta//ta/.../ti//ti//ti/...
  
- Repetición de frases: quizás sea el mejor método para valorar la articulación y la función Vf. Es preferible usar frases que contengan fonemas con similar punto de articulación. Así frases que contengan varias consonantes que precisen alta presión (oclusivas o fricativas) serán más sensibles para la emisión nasal, aquellas en las que existan muchos fonemas orales, que necesiten poca presión aérea, determinarán mejor la HN, y las que contengan fonemas nasales la hiponasalidad<sup>37</sup>.
  
- En cuanto al soplo nasal, aparte de lo comentado previamente, se puede valorar mediante el *test del espejo de Glatzel* (o cualquier otro espejo), sosteniendo este bajo las narinas, y basándonos en la condensación que se produce con los sonidos requeridos. Es un test sencillo, pero hay que tener la precaución de ponerlo después de que el niño comience a hablar y retirarlo justo antes de que finalice para que el resultado no se interfiera con la respiración nasal normal. Se podría palpar la vibración posicionando los dedos del explorador a los lados de las cavidades nasales<sup>37</sup>. Otra forma, también fiable y barata, es con el uso de una pajita, poniendo uno de los extremos en la fosa nasal del niño y el otro cerca del oído del explorador, y de esta manera hacerle repetir sílabas y frases como se ha especificado previamente. La pajita amplifica el sonido de forma similar a un estetoscopio<sup>29,37</sup>.

- Durante toda la exploración tendremos que valorar las cualidades acústicas de la voz, como son la intensidad, el tono y el timbre, para determinar si existe disfonía y las características de la misma. Así se observará la existencia de ronquera, aspereza, voz soplada, ataque vocal duro, diplofonía<sup>29</sup>. La mayor parte de estas características las podremos encuadrar dentro de la escala GRBAS<sup>49,50</sup>.

- G (grade): Grado
- R (rough): Aspera
- B (breath): Soplada
- A (asthenic): Asténica
- S (strain): Tensa

#### **2.4.3.3.2 Valoración fisiológica**

Este tipo de valoración incluye información sobre cómo funcionan las estructuras, de forma cuantitativa. Como estas estructuras no se visualizan de forma directa, se considera igualmente un método indirecto de exploración. Depende del equipo disponible y de la experiencia de examinador<sup>36,41</sup>. No en todos los centros existe la posibilidad de estos equipos<sup>36</sup>.

A.- NASOMETRÍA: Es una medida no invasiva que necesita de poca colaboración por parte del paciente<sup>51</sup>. Captura datos sobre la energía acústica de ambas cavidades tanto nasal como oral. Finalmente realiza un cálculo sobre la proporción de la energía acústica nasal en relación al total y lo convierte en un valor porcentual<sup>28,29,52</sup>. Por tanto, mide tanto HN como SpN, por lo que no permite la localización ni la cuantificación del tamaño del gap velofaríngeo<sup>28,29</sup>. El resultado normal de este valor para sujetos normales es alrededor del 15%. Valores superiores al 32% se asocian con HN significativa<sup>41</sup>. En otro estudio, determinan que valores entre el 40 al 60% se asocian con HN moderada y a partir de 60% con severa<sup>36</sup>.

**B.- VALORACIÓN AERODINÁMICA (test flujo-presión):** Es un método no invasivo que permite la cuantificación de la dirección normal o anormal y la cantidad del flujo aéreo. Determina la presión de aire durante el habla. Calcula el área del gap velofaríngeo. Mide el ritmo de flujo de aire y presión asociado a la apertura y cierre VF durante el habla. Y proporciona datos sobre la resistencia al flujo aéreo en las cavidades nasales y velofaríngea durante la respiración nasal<sup>36,41,52</sup>. La mayor desventaja de este método, aparte de la no visualización directa de las estructuras anatómicas, es que no está disponible en la mayoría de los centros<sup>36</sup>.

#### **2.4.3.4 Valoración instrumental**

Es la única que permite ver de forma directa la anatomía del esfínter VF, dando información sobre la forma y el tamaño del gap<sup>52</sup>. Complementará a la evaluación perceptual. A partir de estos datos, se podrá cuantificar la severidad de la disfunción, seleccionar entre las posibilidades de tratamiento. Todas estas técnicas tendrán sus ventajas y desventajas, como se va a describir a continuación<sup>52</sup>.

##### **2.4.3.4.1 Nasoendoscopia (NF)**

Este procedimiento se realiza mediante un endoscopio flexible que se introduce por una fosa nasal, dentro de la nasofaringe y se coloca sobre el velo<sup>6,52</sup>. Se obtendrá así una óptima visión del paladar blando, paredes laterales y pared posterior faríngeas. Se explora esta función con el habla del paciente, con repetición de sílabas e incluso frases (similares a las ejemplificadas en la exploración perceptual del habla)<sup>6,53</sup>. La recomendación del Grupo de Trabajo Internacional es que se usen todos los sonidos de cada idioma, incluyendo al menos dos sonidos fricativos /s/ y /f/, ya que se ha demostrado que la válvula Vf tendrá el máximo movimiento con este tipo de fonemas<sup>54</sup>. Esto va a permitir la visualización directa del cierre máximo VF, de la posición y función de los músculos elevadores, longitud y cualidad del movimiento del paladar blando, y el grado de movilidad de las paredes laterales y posterior faríngeas<sup>6,53</sup>. También se podrá valorar el patrón de cierre<sup>6</sup>. Todo esto es importante grabarlo, para poder visualizarlo más detenidamente. Se precisa para este tipo de exploración una buena colaboración por parte del paciente<sup>52</sup>. Como ventaja es que es un método sin

radiación. Por el contrario, como desventajas, se podría decir que es una única visión axial, es invasivo para los niños, siendo molesta para ellos y de ahí que puedan no colaborar<sup>36,52</sup>. Aún así es el “gold standard” de las pruebas instrumentales<sup>54</sup>.



Fig. 6 Realización de nasofibrosopia.

#### **2.4.3.4.2 Videofluoroscopia (VFL)**

Es otra técnica usada para visualizar la estructura, los movimientos y el cierre del mecanismo VF. Tras la aplicación de sulfato de Bario, se tomarán imágenes en distintas proyecciones como son lateral, frontal y basal, mientras el niño está hablando de forma espontánea<sup>52</sup>.

En la proyección lateral se podrá ver anomalías del velo, de la pared posterior faríngea y de la lengua, así como la presencia del rodete de Passavant<sup>52</sup>. La proyección frontal ofrece la posibilidad de valorar el movimiento de las paredes laterales faríngeas. La basal revela la relación entre el velo y las paredes laterales y posterior de la faringe, y se podrá valorar el patrón de cierre<sup>52</sup>.

Como desventaja, aparte de ser una técnica con radiación ionizante, puede ser difícil ocasionalmente de valorar por la superposición de las estructuras o por múltiples sombras<sup>36,52</sup>.

En algunos casos, se utiliza esta técnica cuando el niño no puede colaborar en la NF<sup>53</sup>.

#### **2.4.3.4.3 Resonancia Magnética (RM)**

Es un método que se ha ido desarrollando en los últimos años, en la exploración Vf y cada vez es más utilizada debido al gran potencial que tiene en dicha valoración<sup>28,36</sup>. Ofrece la posibilidad de imágenes desde diferentes proyecciones, con alta resolución y una visualización óptima de tejidos blandos<sup>52</sup>.

En el plano sagital aportará información sobre la longitud y los movimientos del velo, los movimientos de la pared posterior faríngea y la presencia del rodete de Passavant. En la vista coronal mostrará la anchura de la faringe y la contribución de las paredes laterales faríngeas en el cierre VF<sup>52</sup>.

Maturo et al (2012), han descrito la posibilidad de sincronizar un audio y un video junto con la resonancia, al mismo tiempo que está hablando el paciente, esto crearía una visualización dinámica en tiempo real<sup>52</sup>.

Entre las desventajas, es su alto coste<sup>36,52</sup>, junto con la dificultad de realizar este tipo de pruebas en niños tan pequeños, consiguiendo que se queden quietos. Muchos autores, indican la posibilidad de los cambios en el velo debido a la gravedad, al realizarse en posición supina<sup>52</sup>. Por otro lado, salvo en el método dinámico explicado previamente, sería una imagen estática durante un habla limitada y generalmente no conectada y no realizada en distintos contextos lingüísticos<sup>28</sup>.

#### **2.4.3.4.4 Radiografía lateral cefalométrica**

Se compone de una serie de radiografías que se realizan mientras que el niño está hablando y nos dará distintas relaciones anatómicas<sup>28</sup>. Así se obtendrán datos de la longitud velar, la profundidad faríngea, el cociente entre las dos anteriores, tamaño de la apertura Vf<sup>36</sup>. Se precisa poca colaboración del niño, pero se le expone a radiación ionizante. Además la interpretación puede estar interferida por múltiples sombras<sup>36</sup>.

#### **2.4.3.4.5 Tomografía computerizada (TAC)**

No es una técnica que se use frecuentemente para la valoración de la insuficiencia. Al igual que lo referido en la previa, se expone a radiaciones ionizantes y la imagen estática del mecanismo VF se obtiene a través de una imagen bidimensional. Se puede obtener información del cierre VF en relación a otros tejidos blandos<sup>36</sup>.



#### 2.4.3.4.6 Ecografía

Salvo por que es una técnica que no se expone a radiaciones ionizantes, no ofrece ninguna ventaja sobre los métodos descritos anteriormente, por la dificultad de ver el velo y su movilidad con esta técnica y la variabilidad interobservadores<sup>52</sup>.

#### 2.4.3.4.7 Cuadro resumen

P

TÉCNIC	ESTRUCTURA	MOVIMIENTO	CIERRE	CICLO	TOLERANCIA PACIENTE	COST
PERC	NO	NO	SI	NO	BUENA	BAJO
EXPL	LIMITADO	LIMITADO	NO	NO	BUENA	BAJO
NF	SI	SI	SI	SI	MALA	ALTO
VFL	SI	SI	SI	SI	BUENA	ALTO
NASO	NO	SI	SI	SI	BUENA	MOD

Tabla 5. Cuadro resumen de las distintas pruebas diagnósticas<sup>55</sup> NF: nasofibroscopia; VFL: videofluoroscopia; MOD: moderado, PERC: Perceptual, EXPL; exploración anatómica

**Por tanto, el “gold standard” en la valoración de la IVF, sería tras realizar una historia clínica minuciosa, la evaluación perceptual del habla y la NF.**

#### 2.4.4 Tratamiento

Dependiendo de los resultados obtenidos, tanto en la valoración perceptual como en la instrumental, se decidirá el tratamiento a seguir y si este es quirúrgico la técnica más adecuada. Los datos a tener en cuenta para el planeamiento del tratamiento son<sup>28</sup>:

- Patrón de cierre velofaríngeo
- El tamaño del gap y la simetría del mismo
- Edad del paciente
- Síndrome asociado

En general, cuando todos los datos demuestran una disfunción severa se optará por la opción quirúrgica. Cuando los hallazgos son contradictorios, se procederá a realizar primero el tratamiento logopédico, de tres a seis meses y tras una reevaluación posterior, se tomará la siguiente decisión<sup>36</sup>. Los casos en los que por distintas razones no sea subsidiario de tratamiento quirúrgico, se utilizará el tratamiento protésico<sup>46</sup>. Debido a las múltiples opciones de tratamiento existentes, la mejor decisión se tomará en común, teniendo en cuenta a todos los miembros del equipo multidisciplinar<sup>6</sup>.

#### **2.4.4.1 Tratamiento quirúrgico**

El objetivo de la cirugía (qx) es restaurar la integridad del habla<sup>44</sup>. El tratamiento quirúrgico es el método más frecuente para la corrección de la IVF, porque en general los resultados son buenos<sup>13</sup>. Las técnicas más utilizadas por los cirujanos son el colgajo faríngeo, la faringoplastia del esfínter y la palatoplastia de Furlow<sup>56</sup>. La decisión de la técnica a utilizar, será tomada a partir de los resultados de las exploraciones realizadas, principalmente las instrumentales<sup>6,28,46</sup>, de la experiencia del cirujano y del protocolo de cada centro<sup>13</sup>. En la mayoría de los casos, la opción quirúrgica se planea a partir de los 3 ó 4 años, cuando el grado de cooperación del niño permite realizar la exploración instrumental, para poder obtener los datos necesarios<sup>28</sup>.

A continuación se detallan las distintas técnicas quirúrgicas para la IVF:

- A.- COLGAJO FARÍNGEO
- B.- FARINGOPLASTIA DEL ESFÍNTER
- C.- PALATOPLASTIA DE FURLOW
- D.- AUMENTO DEL ESPACIO RETROFARÍNGEO
- E.- VELOPLASTIA RADICAL INTRAVELAR
- F.- TÉCNICAS COMBINADAS
- G.- NUEVAS TÉCNICAS

## A.- COLGAJO FARÍNGEO

Ha sido la técnica quirúrgica más comúnmente utilizada en la IVF<sup>56,57</sup>. Fue introducida por primera vez en 1875 por Schönborn, posteriormente se fueron haciendo diferentes modificaciones por distintos autores, hasta finalmente llegar a la usada actualmente, que fue presentada por Hogan en 1973<sup>6</sup>.

Esta técnica es ideal para pacientes con buena movilidad de las paredes laterales faríngeas<sup>44,56</sup>, es decir, para aquellos con patrón de cierre tipo sagital o circular<sup>6</sup>. Es un método que se suele utilizar en casos sindrómicos, principalmente en la delección 22q11.2<sup>28,57</sup>.

Se trata de crear un colgajo que incluye mucosa y parte del músculo constrictor superior de la faringe<sup>58</sup> desde las paredes faríngeas que se insertarán en la superficie nasal del paladar blando<sup>13</sup>. En definitiva, es cuestión de formar una pared estática de mucosa conectando el paladar blando con la pared posterior faríngea<sup>6</sup>. Así se obstruye la parte central del esfínter VF, manteniendo dos puertos laterales<sup>6,13,56,57</sup>. El control de los puertos laterales es importante, puesto que un colgajo que obstruya en exceso resultará en una hiponasalidad y una respiración bucal e incluso la posibilidad de desarrollar apnea obstructiva del sueño; en contraste un colgajo demasiado estrecho no corregirá de forma adecuada la insuficiencia<sup>6</sup>. En algunos casos, para evitar los problemas respiratorios posteriores a la cirugía, se recomienda la tonsilectomía y adenoidectomía tres meses antes de la cirugía<sup>56</sup>. Así nos podremos encontrar entre un 5 y un 27% de pacientes con hiponasalidad postoperatoria, cuando el puerto restante es inferior a 25mm<sup>2</sup>. Un 20% desarrollarían apnea del sueño<sup>28</sup>. Similares resultados fueron encontrados en el estudio realizado por Marsh en 71 pacientes entre 1982 y 2000 que se sometieron a este tipo de cirugía<sup>46</sup>. Los fallos de esta técnica ocurren entre un 4 y 12% de los casos, en los cuales requerirán otra cirugía adicional<sup>28</sup>.

## B.- FARINGOPLASTIA DEL ESFÍNTER

Es otra técnica, también usada frecuentemente<sup>28</sup>. Fue primeramente introducida por Hynes en 1950. Posteriormente se han realizado múltiples variaciones del procedimiento, incluyendo las de Orticochea y Jackson, que son utilizadas todavía. Una versión modificada de la original de Hynes es la usada actualmente<sup>6</sup>.

Es un método ideal para paciente que tienen excelente movimiento del paladar y pobre de la pared posterior faríngea<sup>56</sup>, es decir, aquellos con patrón de cierre coronal<sup>6</sup>.

Es una técnica que crea un esfínter dinámico de diámetro variable que preserva la flexibilidad del velo<sup>6</sup>. Se forman dos colgajos compuestos de músculo y mucosa, a partir del músculo palatofaríngeo y anclados a la pared posterior faríngea justo por encima del nivel del velo<sup>13,28,57</sup>. Se supone que esto crea un esfínter dinámico, pero un estudio realizado por Ysunza y Pamplona, mediante electromiografía, reveló que no había actividad muscular intrínseca, sugiriendo que los beneficios de esta técnica se obtenían por el aumento de volumen de los tejidos<sup>13,59</sup>. Se reducirá por tanto el diámetro transversal del esfínter VF<sup>28</sup>. El orificio central tras esta técnica oscilará entre 0,5 y 1,5 centímetros (cm)<sup>56</sup>.

También se asocia con el desarrollo de apnea obstructiva del sueño pero en un porcentaje pequeño de casos<sup>28</sup>, aunque en otros estudios no encontraron diferencias significativas con la técnica anterior<sup>13</sup>.

#### C.- PALATOPLASTIA DE FURLOW

Es una técnica que se utiliza como primera elección en múltiples centros, dependiendo como siempre, de la experiencia del cirujano y de los protocolos existentes en cada uno de ellos<sup>6</sup>. Fue descrita por el Dr. Leonard Furlow en 1986<sup>57</sup>.

Se utiliza principalmente en pacientes con una longitud corta del paladar y en los casos de fisura submucosa<sup>56</sup>, cuando existen gaps pequeños, menos del 20%<sup>6</sup> o cuando se aprecia la disposición anormal del músculo elevador del velo<sup>13</sup>.

Este método consiste en transponer dos Z-plastias opuestas de la mucosa oral y nasal unidas a los músculos elevadores del velo para reorientar estos a una posición más anatómica<sup>57</sup>. Consigue por tanto dar longitud al paladar, y por otro lado corrige la dirección e inserción anormal del músculo elevador del velo, reposicionándolo en una orientación transversal<sup>6</sup>.

Tiene menor riesgo de desarrollar apnea obstructiva del sueño que las técnicas previamente descritas<sup>6</sup>. En una revisión reciente, se ha visto como una técnica que se asocia con baja morbilidad y pocos casos en los que haya que reintervenir<sup>57</sup>. En varios estudios además se ha demostrado resultados beneficiosos en cuanto a la disminución de la HN y el SpN existentes previos a la cirugía<sup>57</sup>.

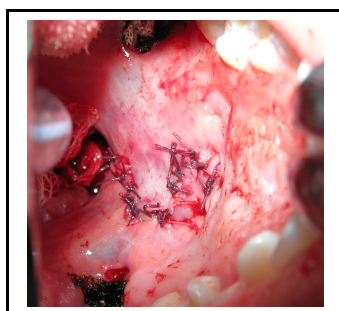


Fig.7. Z plastia de Furlow. Foto cedida por Dra. Romance

#### D.- AUMENTO DEL ESPACIO RETROFARÍNGEO

Es una técnica que consiste en implantar o inyectar materiales, y ha sido descrita como alternativa a otras técnicas más invasivas o bien complementaria a otras técnicas como la faringoplastia o la palatoplastia<sup>57</sup>. Principalmente se usan materiales biológicos, ya que los materiales implantables han tenido varias complicaciones como son la migración, extrusión o rechazo a cuerpo extraño. Fundamentalmente se usa grasa corporal<sup>57</sup>. Esta técnica se conoce desde los últimos años del siglo XIX . Aportaría por tanto un aumento de la pared posterior faríngea, ayudando en el cierre VF<sup>6</sup>.

Se plantea esta técnica para pacientes que se han estabilizado con la logopedia y que tiene un gap VF de entre 0,3 y 2 cm<sup>57</sup>. Los estudios recientes, no encuentran beneficios significativos en cuanto al habla<sup>13</sup> y actualmente se considera una técnica de soporte<sup>6</sup>.

#### E.- VELOPLASTIA RADICAL INTRAVELAR

Fue descrita por Sommerland. Se utiliza en pacientes en los que se demuestra una inserción anterior de músculo elevador del velo del paladar y consiste en diseccionar la musculatura velar y retroposicionarla<sup>6,57</sup>.

Es una alternativa a la palatoplastia de Furlow, pero con mucha menos popularidad y menos datos disponibles en los estudios realizados<sup>57</sup>. Tiene menos

probabilidad de éxito que en las técnicas previas pero también menos riesgo de complicaciones de la vía aérea<sup>46</sup>.

#### F.- TÉCNICAS COMBINADAS

La combinación de técnicas quirúrgicas ha sido propuesta para intentar abordar la patofisiología multifactorial de esta entidad. Teóricamente el restaurar todos los componentes que interactúan en el mecanismo VF daría mejores resultados. La combinación de la faringoplastia del esfínter y la palatoplastia de Furlow, sería la primera línea de tratamiento<sup>57</sup>.

Otro tipo sería la combinación del colgajo faríngeo con una técnica denominada push-back. Esta última fue descrita por Dorrance en 1925<sup>57,58</sup>. En ésta se da longitud al paladar haciendo retroceder una parte del paladar duro y paladar blando<sup>57</sup>.

#### G.- COLGAJO DEL MÚSCULO BUCCINADOR

Se han obtenido buenos resultados postoperatorios en el habla. El objetivo es aumentar la longitud del paladar, se suele combinar con otras técnicas. Últimamente es una técnica que se empieza a utilizar como primera opción<sup>57</sup>.

#### 2.4.4.2 Tratamiento protésico

Esta opción existe para ayudar en el tratamiento de la IVF y podrá utilizarse de forma temporal o permanente en aquellos pacientes que no sean candidatos para la cirugía<sup>6</sup>. Los candidatos para el manejo protésico serían<sup>57</sup>:

- La existencia de otro problema médico mayor como pueden ser una enfermedad cardíaca congénita inoperable o bien una insuficiencia pulmonar severa. En el caso de solucionarse estos problemas o al menos se estabilizasen lo suficiente como para minimizar los riesgos quirúrgicos y anestésicos, se replantearía la opción quirúrgica.
- El rechazo por parte de los padres o cuidadores legales, a la cirugía, por la razón que sea religiosa o emocional.
- Un paciente con un problema complejo del habla y/o lenguaje, en el que no esté claro que la etiología del mismo sea la IVF y por tanto el tratamiento quirúrgico

no vaya a obtener unos resultados significativos en la inteligibilidad del habla. En este caso se iniciaría con la opción protésica y si diese resultados en cuanto a la mejoría de la inteligibilidad del habla se pasaría a la opción quirúrgica.

- En caso de un antecedente neurológico no estabilizado, que incluye un déficit VF. La prótesis sería la primera opción de tratamiento, a la espera de la estabilización neurológica y al igual que en el caso anterior si con la prótesis se obtiene resultados sobre la inteligibilidad del habla, entonces se optaría por la opción quirúrgica.
- Un paciente con una inestabilidad de vías aéreas superiores y una hipomovilidad o inmovilidad VF, sin poder estabilizar esa vía aérea superior, por ejemplo en los casos de microretrognatia mandibular.

Cuando se toma la decisión de la prótesis, su construcción ha de ser meticulosa y e individualizada. Requieren un cuidado constante para mantener la higiene. No debe emplearse para enseñar a hablar, porque cuando se retira vuelven los trastornos de la pronunciación<sup>43</sup>.

El tipo de prótesis que se va a utilizar dependerá de la cantidad y calidad del tejido palatino y de los hallazgos en la NF<sup>46</sup>:

- Si hay un velo largo sin cicatriz, pero con hipomovilidad<sup>6</sup>, lo mejor sería un *ELEVADOR DEL PALADAR*
- En caso de un velo corto con cicatriz y una faringe profunda, sería un *OBTURADOR*
- Si el velo es largo pero la faringe es profunda o el elevador del paladar falla para conseguir el cierre completo VF, se combinarían ambos (*ELEVADOR-OBTURADOR*)

El *ELEVADOR DEL PALADAR* contiene extensiones posteriores que presionan hacia arriba a lo largo del paladar blando, desplazando éste hacia una situación más superior para ayudar al cierre del paladar<sup>6</sup>.

El *OBTURADOR* debe de cumplir tres requisitos<sup>42</sup>:

- Debe ser suficientemente grande para facilitar el contacto entre la faringe y el paladar durante la contracción muscular, cerrar el cavum e impedir el paso de aire.

- Durante la respiración debe dejar espacio suficiente para permitir el paso de aire entre sus bordes y las paredes de la rinofaringe.
- Poderse usar confortablemente sin molestias, pudiéndose retirar fácilmente para su limpieza.

#### **2.4.4.3 Tratamiento logopédico**

La rehabilitación del habla se basa en viejas tradiciones, convicciones y prácticas. La mayoría de estas técnicas jamás han sido cuestionadas y prácticamente no existen estudios sobre este tipo de terapia basados en la evidencia. Sin embargo, hay mucha experiencia clínica y datos empíricos<sup>47</sup>.

El grado de inteligibilidad del habla es el factor más determinante en la discapacidad y minusvalía en la comunicación del ser humano. Por eso, el conseguir la mayor inteligibilidad posible, es el principal objetivo de la terapia del habla<sup>47</sup>.

Por esta razón, el tratamiento logopédico es un componente esencial del programa del tratamiento multidisciplinar<sup>47</sup>. Cuando el defecto es anatómico, lógicamente se necesitará previamente un tratamiento quirúrgico, puesto que no hay ningún ejercicio que cambie la estructura anormal<sup>28</sup>. Lo que sí puede corregir es las articulaciones compensatorias o aquellas en las que existe un mal punto de articulación<sup>28</sup>. También es cierto, que en algunos casos, la etiología de los problemas en el habla, no está claro, en ese momento la mejor opción es realizar un período de prueba con el tratamiento logopédico, si el paciente continúa con HN y SpN, aunque haya mejorado la articulación, se deberá considerar la opción quirúrgica<sup>60</sup>.

El momento de la intervención dependerá de la edad, de las condiciones físicas y de las actuaciones del resto del equipo<sup>47</sup>. En general, habrá que tener en cuenta lo siguiente según la edad<sup>47</sup>:

- 0-3 años: Alimentación (deglución, succión) y desarrollo precoz del lenguaje. Recomendaciones a los padres.
- 3-6 años: Habla en sus aspectos de articulación y resonancia. Lenguaje en cuanto al desarrollo completo del mismo. Recomendaciones para los centros escolares.



- 7-12 años: Habla en cuanto a articulación y fundamentalmente valorar DVF persistente.
- A partir de los 12 años ya serían correcciones secundarias.

Así hay que tener en cuenta:

- La importancia de una intervención temprana, tanto directa con el niño de forma lúdica como la indirecta con pautas concretas para los padres o educadores<sup>12</sup>.
- Hasta los tres años: recomendaciones a la familia para estimulación del lenguaje y el habla, fundamentalmente en la cantidad de la misma<sup>60</sup> y para una correcta alimentación<sup>12</sup>.
- La edad apropiada para iniciar el tratamiento sería alrededor de los tres años. A esta edad, ya es más fácil valorarle y se consigue colaboración por su parte para realizarlo<sup>60</sup>.
- Se puede actuar de manera directa, cuando se hayan alcanzado las condiciones favorables quirúrgicas y odontológicas.
- La progresión es más rápida, si los padres están implicados y practican diariamente los ejercicios aprendidos en las sesiones del tratamiento.
- De 0 a 3 años, el tratamiento ha de realizarse en Atención Temprana, mediante, entre otras cosas, instrucciones para una correcta alimentación, tetinas adecuadas, utensilios de ayudas<sup>12</sup>, recomendaciones para la lactancia materna; masaje para mejorar la cicatriz labial, estimulación auditiva.
- En algunos casos, todavía persisten los patrones articulatorios deficitarios tras la cirugía de la IVF<sup>44</sup>.
- Ha de hacerse al menos una evaluación anual de la evolución del habla y el lenguaje, hasta los 6 años o la involución de las adenoides y posteriormente más a largo plazo hasta la madurez esquelética y dental<sup>8</sup>.
- La terapia del habla ha de continuar siempre que se observe progresión<sup>60</sup>, aunque también hay que dar períodos temporales de descanso para no crear una aversión a la misma<sup>47</sup>.
- Como es un tratamiento tan largo, hay que saber reconocer cuando se ha alcanzado el máximo posible de mejoría, para no prolongarlo más de lo necesario.

#### 2.4.4.3.1 Técnicas

Se utilizarán las técnicas apropiadas en cada caso, según las necesidades y características de cada paciente y dependiendo del nivel madurativo<sup>61</sup>, y la severidad de la sintomatología<sup>62</sup>. Teniendo objetivos claros con cada paciente se optimizará esta terapia<sup>62</sup>.

Hay una gran cantidad de métodos y ejercicios publicados en la literatura para la DVF<sup>46</sup>. Se recoge a continuación una clasificación de los mismos:

#### A.- EJERCICIOS PARA FUNCIÓN MUSCULAR Y CONTROL NEUROMUSCULAR

##### Aa.- EJERCICIOS ACTIVOS

- Ejercicios de fuerza: Son aquellos que se realizan con el objetivo de conseguir la tensión muscular apropiada tanto para la postura como el movimiento. Pueden ser ejercitados músculo por músculo o bien por grupos musculares, en sus rangos normales o bien ir aumentando la resistencia<sup>63</sup>. Se conseguirá además darle potencia y resistencia<sup>46,63</sup>. Estos habría dos formas de realizarlos:
  - Ejercicios en los que no se precisa el habla: como son por ejemplo ejercicios de soplar, sorber, silbar, deglutir, succionar, utilizar instrumentos de viento<sup>60,63</sup>. Se recomiendan éstos, debido a que se ha evidenciado cierre VF con ellos, en normohablantes<sup>63</sup>. Actualmente hay controversia con este tipo de ejercicios, ya que su propia definición lo dice, se busca el cierre VF en actividades que no implican al habla<sup>60,63</sup>. Según la tarea que se esté realizando (con o sin habla), los cambios a nivel neural son específicos según el tipo utilizado<sup>46</sup>. Se han realizado varios estudios utilizando éstos, y en ninguno de ellos se han visto diferencias en el cierre VF durante el habla<sup>60,64-66</sup>. Aún así este tipo de ejercicios se siguen utilizando a día de hoy<sup>60</sup>.
  - Ejercicios con actividades del habla: Ejercicios con presión positiva continua de aire (CPAP). Es lo que se utiliza en los casos de apnea obstructiva de sueño. La presión que genera puede ser

utilizada para el entrenamiento de los músculos velofaríngeos, ya que ejerce una resistencia al movimiento velar y que será progresiva según va hablando el sujeto<sup>46,63,67</sup>. En este caso, en los estudios realizados sí parece haber mejoría en el cierre VF<sup>63</sup>.

- Ejercicios de estiramiento: Consisten en ejercitar músculo por músculo o bien grupos musculares fuera de su rango normal de movilidad<sup>63</sup>. Se utilizan cuando hay alteración del tono, ya que esta debilidad acarrea una alteración del rango de movimiento<sup>63</sup>.
  - Tratamiento fonético: su función es intentar corregir las articulaciones compensatorias que existan. Parece que tiene influencia en los movimientos musculares VF pero probablemente con ayuda de alguno más<sup>63</sup>. Se ampliará más adelante con los ejercicios articulatorios.
  - Biofeedback: una de las metas más importantes en la terapia logopédica es conseguir un autocontrol, para eso es imprescindible que el paciente sea capaz de discriminar entre los sonidos nasales y orales en su habla. Para ello se puede utilizar desde la propia mano para notar el aire o la vibración, un espejo hasta el nasómetro. Una forma directa de ver el mecanismo VF sería mediante la observación durante la fibroscopia y el entrenamiento para intentar realizar adaptaciones en su funcionamiento<sup>46</sup>. En otros estudios, no lo recomiendan ya que no se puede cambiar la estructura y no se utiliza normalmente para el tratamiento<sup>60</sup>. Una forma indirecta sería mediante la electromiografía<sup>63</sup>. La electropalatografía hace posible visualizar el contacto linguopalatal<sup>46</sup>, que también será importante conocer en el sentido de que también va a influir en la presión realizada a nivel oral<sup>68</sup>.

Ab.- ESTIMULACIÓN SENSORIAL: Tiene diferentes efectos en los músculos y puede inducir relajación, movimiento, aumento del rango articular, aumentar o disminuir el tono. El masaje y la vibración son ejercicios dentro de esta estimulación pero no se han estudiado para la IVF<sup>63</sup>.

- Estimulación eléctrica: Activa receptores sensoriales en los músculos para facilitar el movimiento. Se estimularía tanto la musculatura velar como las paredes faríngeas laterales. En un estudio realizado por Yules y Chase, realizado en 30 sujetos, observan que en el 80% se reduce su soplo nasal y en 14 también la HN<sup>63,69</sup>. Sin embargo en otro realizado por Weber, Jobe y Chase no encuentran diferencias ni en el SpN ni HN<sup>63,69</sup>.
- Estimulación táctil: Se han realizado varios estudios sobre la estimulación mediante torundas de algodón, y muchos otros agentes, en paredes laterales y posterior faríngeas, pero no ha sido ineffectivo en pacientes con IVF<sup>63</sup>.

B.- TERAPIA VOCAL: Ejercicios de voz son a menudo sugeridos como una forma para mejorar la resonancia y ejercicios de resonancia son utilizados para mejorar los problemas de voz. Boone y McFarlane describieron que a mayor intensidad menor nasalidad<sup>46</sup>.

C.- EJERCICIOS ARTICULATORIOS: Lo primero a tener en cuenta es que si se desarrollan patrones fonético anormales durante el desarrollo prelingüístico, se puede predisponer al niño a adquirir patrones fonológicos inusuales, y si estos patrones persisten en el tiempo, se incorporarán en el sistema de reglas lingüísticas del niño conformando un retraso o trastorno del lenguaje<sup>10,43</sup>. Cuando se comparan los dos abordajes fonológico vs fonético, el tiempo total de intervención necesario para corregir las articulaciones compensatorias, se redujo de forma importante cuando se utilizó el fonológico<sup>43</sup>. Teniendo esto en cuenta, no se puede abordar este tipo de ejercicios sin abarcar el resto de las áreas del lenguaje (morfosintaxis, léxico, pragmática). Los libros de cuentos sería uno de las mejores formas, ya que trabajaría todas las áreas además de facilitar la generalización de la articulación en el habla espontánea<sup>43</sup>.

Los ejercicios variarán dependiendo de la AC que se quiera trabajar. Para ello se tendrá que tener en cuenta la edad del niño, los gustos, evitar la frustración. Hay muchos tipos de ejercicios, según el autor o el libro consultado, pero un resumen de los mismos sería<sup>42,60,61</sup>:

- Golpe glótico: se ha de hacer con las narinas ocluidas intentando que el niño reconozca cuando no se produce este movimiento a nivel glótico, a través de la

palpación y mientras pronuncia el fonema p. Una vez conseguido de forma aislada se irá asociando a cada una de las vocales.

- Fricativas nasales o faríngeas: Intentando redirigir el bolo aéreo hacia la cavidad oral, usando consonantes tales como /s/, /z/, /f/. Se cerrarían los dientes y se pondría una pajita en la zona central, de forma que se intentará expulsar el aire por la pajita mientras se producen estos fonemas. Si no se consigue se podría iniciar por la /t/ e ir avanzando hacia /ts/ /tsssss/
- Soplo nasal: evidentemente no se podrá corregir por completo, cuando hay un defecto anatómico, pero también hay casos que una vez intervenido de la IVF persiste tanto el soplo nasal como la hipernasalidad y en éstos sí habría que corregirlos. Para ello se utilizarán ejercicios de soplo, en un primer momento con oclusión de las narinas y se intentará finalmente que sea sin esta oclusión. Ejercicios de vibración labial.

## **2.5 FISURA LABIOPALATINA**

### **2.5.1 Consideraciones generales**

Las disglosias son los trastornos de la articulación como consecuencia de alteraciones orgánicas en los órganos periféricos del aparato fonoarticulatorio y de origen no neurológico central<sup>42,71</sup>. Se clasifican de acuerdo a los órganos afectados. Aquí incluiríamos la FLP, malformación en la que queda comprendida la de labio y paladar, de forma aislada o conjunta.

La malformación craneofacial congénita más común en el recién nacido es la fisura orofacial, incluyendo la fisura del labio con o sin fisura del paladar o fisura del paladar aislada<sup>5</sup>. Esta embriopatía de tipo fisura puede afectar al labio superior, a la base de la nariz, al reborde alveolar, al paladar óseo y al paladar blando. Las FLP son defectos craneofaciales producidos por alteraciones embriológicas en la formación de la cara<sup>72</sup>. Puede ocurrir como entidad única o dentro de un síndrome.

### 2.5.5 Embriología<sup>43,73-77</sup>

El labio y el paladar se desarrollan a partir del paladar primario y secundario. El paladar primario contribuye a formar el labio, cuatro incisivos superiores, alveolos y paladar anterior hasta foramen incisivo. El paladar secundario contribuiría a formar el paladar duro y el paladar blando.

Durante la 4ª semana de gestación, las células de la cresta neural proliferan y migran dentro de la región frontonasal y la región de los arcos viscerales para formar el quinto primordio facial, que dará lugar posteriormente a la prominencia frontonasal (nasal media y lateral), a las dos prominencias maxilares y a las dos prominencias mandibulares. Al inicio de la quinta semana, las prominencias mandibulares se unen para formar el paladar primario. Al final de la 6ª semana, se formará el paladar secundario. En la 9ª semana, los dos paladares, experimentan un rápido crecimiento horizontal, fusionándose con el contralateral y con el septo nasal.

Cualquier fallo en la fusión del paladar primario o secundario dará lugar a las fisuras en cada área respectivamente. Así según el momento y el tiempo en que actúen los factores teratogénicos dentro de la cronología de la formación facial, el resultado será una fisura labial y reborde alveolar, palatina o ambas. En los fetos de sexo femenino, los paladares tardan una semana más en fusionarse, dejando más tiempo para la exposición a agentes teratogénicos que puedan causar el fallo en la fusión de los mismos. Por esta razón, la FP aislada es más frecuente en el sexo femenino<sup>76</sup>. Así durante la embriogénesis el desarrollo del labio es anterior a la formación del paladar. Por tanto si el defecto del labio es importante, será suficiente para afectar al paladar primario, ya que no podrá cerrarse y la fisura en el paladar será secundaria al defecto labial<sup>76</sup>.

Hasta hace poco se incluían en el mismo grupo los pacientes con FLP y fisura labial (FL) ya que se pensaban que tenían el mismo origen embriológico, pero actualmente hay datos recientes que apoyan la noción de que pueden tener distinto origen en el desarrollo<sup>76</sup>. La fisura palatina aislada es descrita como un defecto independiente

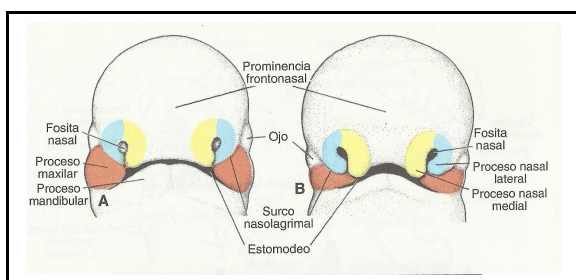


Fig.8 Vista frontal de la cara del desarrollo embriológico. A. Embrión 5 semanas. B. Embrión 6 semanas.

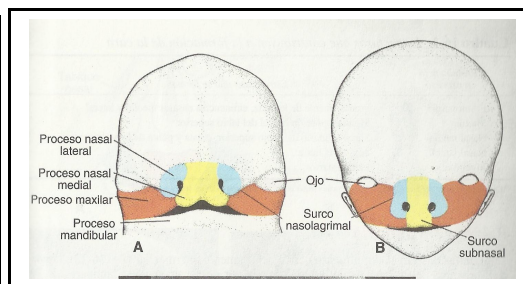


Fig.9 Vista frontal de la cara del desarrollo embriológico. A. Embrión 7 semanas. B. Embrión 10 semanas.

Imágenes tomadas de Embriología Médica. Langman. 7ª edición<sup>75</sup>

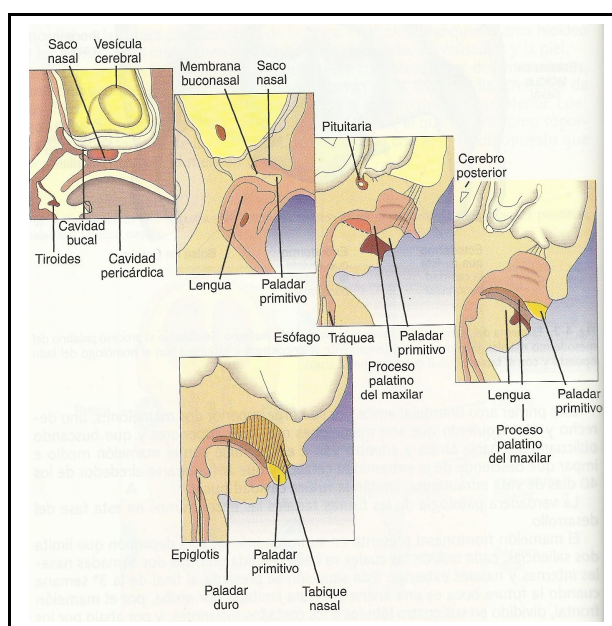


Fig.10 Etapas sucesivas del desarrollo de la cavidad bucal y nasal. Vista sagital. Tomada de Enfoque integral del niño con fisura labiopalatina. Habbaby. Ed. Pan<sup>77</sup>.

### 2.5.3 Incidencia

La incidencia estimada a nivel mundial es de 1 por cada 700 nacidos vivos. En la raza caucásica es entre 1/600-1200 nacidos vivos<sup>7</sup>. Hasta hace no mucho este era el baremo asumido para cifrar la incidencia en España, pero actualmente existe “El Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC)”, creado en 1976, por la Prof. Dra. María Luisa Martínez Frías. Es un programa de investigación sobre las causas por las que se producen alteraciones del desarrollo embrionario y fetal, cuyo resultado es la generación de malformaciones congénitas en niños recién nacidos. La labor que ha estado desarrollando es muy relevante, ya que a través de su registro de

recién nacidos con defectos congénitos, se determina no sólo la frecuencia de las alteraciones, sino sus posibles causas mediante estudios clínicos y epidemiológicos multidisciplinares. Además es un claro ejemplo de trabajo en red de forma multidisciplinaria y traslacional, que apuesta por integrar el potencial científico y humano de profesionales de numerosos ámbitos. Participan médicos de hospitales de toda España y un grupo Coordinador constituido por investigadores de distintas áreas. La frecuencia de las malformaciones genéticas se sitúa en torno a un 2-3% a nivel mundial y se encuadran en muchos casos, dentro de la definición de enfermedades raras, al tratarse de patologías que presentan una frecuencia mucho menor de 5 casos por 10.000 individuos<sup>78</sup>.

Los datos que recogen en su último boletín (2012) en los que se incluyeron los datos recogidos hasta 2011, sobre FLP<sup>79</sup>:

	Aislados		Secundarios		Polimarformados		Síndromes		Total
	Nº	%	Nº	%	Nº	%	Nº	%	
FP	550	47,37	197	16,97	272	23,43	142	12,23	1161
FL± FP	1017	73,70	1	0,07	238	17,25	124	8,99	1380

Tabla 6. Distribución de defectos congénitos por tipo de presentación clínica. Tomado Boletín del ECEMC. Revista de Dismorfología y Epidemiología. Memoria anual del año 2012. Autorizado por Dra. Frías. Ver Anexo 2. FP: Fisura palatina. FL± FP: Fisura labial con o sin fisura palatina. Nº: número, %: porcentaje.

	1980- 1985			1986-2010			2011		
	Nº	Por 10000	Límites confianza 95%	Nº	Por 10000	Límites confianza 95%	Nº	Por 10000	Límites confianza 95%
FL	248	6,49	(5,70-7,32)	1100	4,85	(4,57-5,15)	32	3,69	(2,52-5,07)
+/- FP									
FP	199	5,20	(4,51-5,95)	935	4,13	(3,87-4,40)	27	3,11	(2,05-4,39)

Tabla 7. Frecuencia global de defectos congénitos diagnosticados durante los tres primeros días de vida, en tres periodos de tiempo. Tomado Boletín del ECEMC. Revista de Dismorfología y Epidemiología. Memoria anual del año 2012. Autorizado por Dra. Frías<sup>80</sup>. Ver Anexo 2. FP: Fisura palatina. FL+- FP: Fisura labial con o sin fisura palatina



La distribución de frecuencia de estas patologías por Autonomías quedaría de la siguiente manera<sup>80</sup>:

AUTONOMÍA	FP	FL+/-FP
	2011	2011
ANDALUCÍA	6,78	1,94
ARAGÓN	0,00	6,60
ASTURIAS	0,00	0,00
ISLAS BALEARES	0,00	2,86
CANARIAS	3,24	12,97
CANTABRIA	0,00	16,72
CASTILLA LA MANCHA	0,84	0,84
CASTILLA Y LEÓN	3,84	4,79
CATALUÑA	3,06	3,06
COM. VALENCIANA	3,09	3,09
EXTREMADURA	2,10	4,21
GALICIA	0,00	43,96
LA RIOJA	0,00	0,00
COM. MADRID	1,84	3,68
REGIÓN DE MURCIA	0,00	7,37
COM. FORAL NAVARRA	-	-
PAÍS VASCO	12,54	2,51
TOTAL	3,11	3,69

Tabla 8. Frecuencia por cada 10000 recién nacidos por Comunidades Autónomas. Tomado Boletín del ECEMC. Revista de Dismorfología y Epidemiología. Memoria anual del año 2012. Autorizado por Dra. Frías. Ver Anexo 2. FP: Fisura palatina. FL+- FP: Fisura labial con o sin fisura palatina

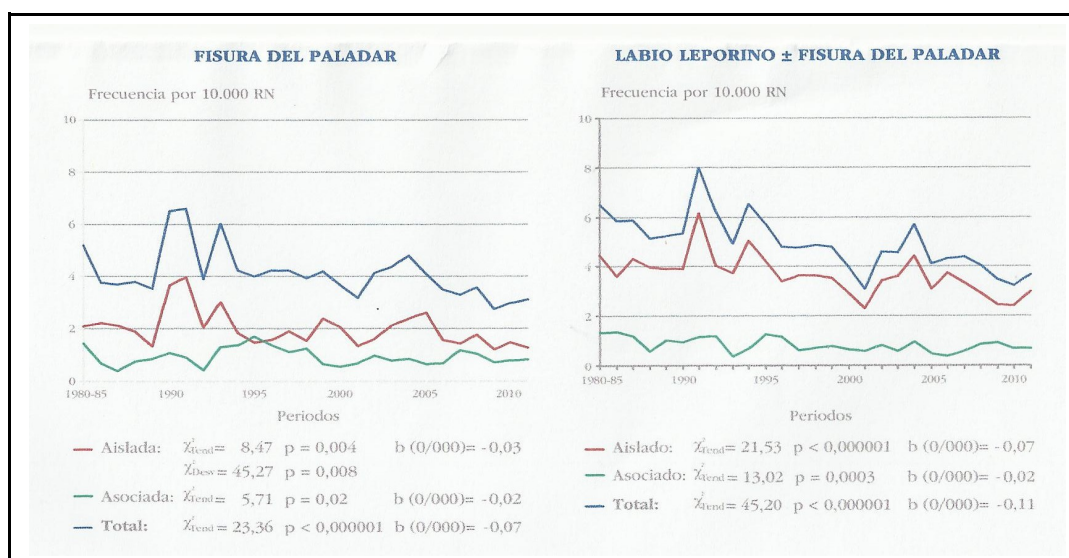


Fig. 11. Análisis secular de la frecuencia por cada 10.000 recién nacidos. Período 1980-2011. Tomado Boletín del ECEMC. Revista de Dismorfología y Epidemiología. Memoria anual del año 2012. Autorizado por Dra. Frías. Ver Anexo 2.

Como se muestra en la figura (fig.) 11 se viene apreciando un importante descenso de recién nacidos con ciertos tipos de defectos congénitos, entre ellos el que nos incumbe (con una tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa)<sup>80</sup>, como consecuencia del diagnóstico prenatal y la subsiguiente interrupción voluntaria de muchos de los embarazos en los que se detectó una alteración fetal<sup>79</sup>. También se habla que esta disminución podría deberse al mejor cuidado sanitario de la gestación y al aumento de la cultura sanitaria de la población<sup>80</sup>.

Es más frecuente en la raza asiática, siendo de uno de cada 500 nacidos vivos, y mucho menor en la raza negra (1/2500)<sup>7</sup>. En el resto de razas, es variable y no existen estudios que aporten datos fiables<sup>81</sup>.

En cuanto a la frecuencia según la localización, lo más normal es que se presente la fisura labial aislada o asociado a fisura palatina (1/800)<sup>81</sup>, y menos frecuente la fisura palatina aislada (1/2000).

En relación al sexo, los varones son los más afectados, a excepción de la fisura del paladar aislada, que es más común en el sexo femenino. En el caso de la fisura labial con o sin paladar hendido es más frecuente en varones a razón de 3/1 y en cuanto a la fisura aislada, que como se ha mencionado es más frecuente en mujeres, la proporción sería de 2/1<sup>81,82</sup>.

Además los casos en el sexo masculino suelen ser más severos<sup>82</sup>.

En el caso de fisura palatina aislada, se asocia con más frecuencia a síndromes. Los casos familiares son menos severos que los casos esporádicos<sup>82</sup>

La mayoría de los casos de fisura del labio son unilaterales (80-85%), siendo el 33% de estos casos del lado izquierdo<sup>81,82</sup>

La mayoría de los estudios sugieren que alrededor de un 70% de casos de fisura de labio con o sin fisura del paladar, y un 50% en la FP son no sindrómicos<sup>5,7</sup>.

La prevalencia aumenta con la edad de la madre, influyendo también la edad del padre en los casos de FLP, no en los casos de FL aislada.

#### **2.5.4 Etiología fisura labiopalatina no sindrómica**

Actualmente la etiología de la FLP se considera un tema muy controvertido<sup>72</sup>. A la conclusión que se llega es que es de origen multifactorial, en la que interaccionan factores genéticos y factores ambientales<sup>81</sup>. Se habla que alrededor del 90% de los casos se deben a este tipo de herencia. Es decir, esta herencia, implica que existe un genotipo predisponente, dado por genes menores que actúan por acción aditiva y factores

medioambientales que interaccionan con estos. También es cierto que en los últimos años con los avances en biología y genética molecular, se han comenzado a revelar las bases del desarrollo craneofacial y un número de genes asociados a la FLP han sido identificados<sup>73</sup>. En alrededor de un 20-25% encontramos algún factor genético presente, otro 20-25% tiene antecedentes de factores ambientales y en el resto de los casos no encontramos causa precisa. Además la etiopatogenia de las fisuras de labio y paladar y las fisuras aisladas de paladar parece ser genéticamente distinta<sup>83</sup>.

#### 2.5.4.1 Factores genéticos

Las alteraciones que se producen por una noxa que afecta entre la 4ª y la 12ª semanas de vida intrauterina van a producir esta malformación, ya que es el momento en el que se están desarrollando los paladares primario y secundario<sup>81</sup>. El proceso del desarrollo facial envuelve genes que controlan el patrón celular, la proliferación celular, la comunicación extracelular y la diferenciación. Defectos genéticos en cualquiera de estos procesos será crucial para el desarrollo facial y se asociará con este tipo de malformaciones. Las fisuras normalmente representan genéticamente un proceso muy complejo. En la mayoría de los casos, se piensa que interactúan entre 2 y 20 tipos de genes en el desarrollo de las fisuras faciales. La herencia Mendeliana es menos común en los casos de fisuras aisladas. Así algunos de los genes que se han identificado como responsables de fisuras orofaciales en los modelos animales son entre otros<sup>5,73,82-85</sup>:

- *Sonic Hedgehog* que actúa a nivel de los defectos de proliferación. Muchas líneas de investigación apoyan que regula el crecimiento y fusión de los dominios faciales
- *Variante TGF-alpha (TGFA)* en humanos, ha sido identificado una rara variante llamada TaqI C2. Se ha encontrado en su mayoría en individuos con antecedentes familiares de fisuras. También se ha demostrado que esta rara variante junto con madre fumadora incrementa el riesgo de fisura del paladar entre 6 y 8 veces<sup>73</sup>. También la combinación de este gen con no consumir complejos multivitamínicos necesarios durante el primer trimestre de embarazo, eleva el riesgo de fisura de labio con o sin fisura del paladar entre 3 y 8 veces<sup>73</sup>.

- *Transforming growth factor beta-3 (TGF-beta-3 gen)*: que interviene en la fusión palatal. También ha sido identificado un alelo raro de este gen, en los casos familiares
- *Interferon regulatory factor 6 (IRF 6)*: Su acción específica es desconocida. Se ha identificado en el síndrome de van der Woude, pero muchas investigaciones especulan que también es responsable de las fisuras labiales con o sin fisura palatal no sindrómica.
- *Drosophila msh homeo box homolog-1 (MSX1)*: su mutación desarrolla fisura labial con o sin fisura de paladar o fisura de paladar aislada con agenesia de dientes. Recientemente en un análisis realizado en 917 pacientes fueron identificados 16 con este tipo de mutación, por lo que se estima que la mutación de este gen contribuye al 2% de todas las formas de fisura. Además un estudio reciente demuestra que la interacción gen-gen como son TGF-alpha y MSX1 incrementa el riesgo de fisura en 9.7 veces<sup>73</sup>.
- *5,10- Methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR)*: Es el responsable de catalizar la conversión de 5,10-methylenetetrahydrofolato en 5-methyl-tetrahydrofolato en el metabolismo fólico. Bien es conocido la relación entre la deficiencia del ácido fólico y los defectos del tubo neural. El genotipo materno MTHFR C677T confiere un riesgo aumentado en 4.6 veces.
- *SATB2*: localizado en el cromosoma 2q32-33, fue identificado en dos pacientes con fisura palatina, no relacionados entre sí. Se ha demostrado que actúa en la palatogénesis. En una búsqueda de mutaciones de este gen que se hizo en 70 pacientes fue negativa, aún así se piensa que podría ser responsable de algún caso.
- *ACOD4*: localizado en el cromosoma 4q21 ha sido vinculado a los casos familiares no sindrómicos.
- *Translocación del cromosoma 19q13*. Ha sido revelado un nuevo gen *CLPTM1 (Cleft lip and palate-associated transmembrane protein-1)*. Este gen al igual que otros en ese locus podría estar relacionado con los casos de FLP no sindrómico.
- *El cromosoma 6p23* también se ha asociado a FLP no sindrómica, pero no se han identificado todavía los genes que existen en el mismo.

#### 2.5.4.2 Factores ambientales

- *Tabaco*: la relación entre lo que fuma la madre y la FLP no es fuerte, pero sí significativa<sup>73</sup>. En un metaanálisis realizado en 2013, el tabaco materno aumentaba el riesgo de FL ± FP de forma significativa (Odds Ratio (OR) 1,62, 95%; Intervalo de Confianza (IC) 1,35-1,95%) y la FP aislada (OR 1,38, 95% IC 1,04-1,83)<sup>5</sup>. En la mayoría de los estudios afirman que el tabaco conjuntamente con determinada genética aumenta el riesgo de forma importante<sup>73</sup>.
- *Alcohol*: El abuso del alcohol durante el embarazo, aparte de causar el síndrome alcohólico fetal, aumenta el riesgo de FLP. Se habla en algún estudio (Munger et al) que puede aumentar el riesgo entre 1.5 y 4.7 veces, dependiendo de la dosis ingerida<sup>73</sup>. En un estudio caso/control que se hizo en 731 niños y fetos con fisuras orofaciales, se encontró que las madres habían ingerido más de cinco bebidas alcohólicas de una vez<sup>5</sup>. El consumo de bajas cantidades de alcohol no parece aumentar el riesgo. La relación entre el consumo alcohólico y el genotipo no ha sido todavía demostrado<sup>73</sup>.
- *Uso de ácido fólico y complejos multivitamínicos*: El papel del ácido fólico en la prevención de la FLP ha sido investigada en muchos estudios. Sólo la suplementación con altas dosis de ácido fólico (10mg/día), podría reducir el riesgo de forma significativa (65%)<sup>73</sup>. Shaw et al demostraron que si no había suplementos vitamínicos en la etapa temprana del embarazo podría aumentar el riesgo en tres veces. Además el déficit vitamínico materno dependiente del metabolismo de la homocisteína, también es un factor de riesgo<sup>86</sup>.
- *Obesidad materna*: Ha sido relacionada con un pequeño aumento pero significativo de anomalías severas, incluyendo las fisuras orofaciales<sup>76</sup>.
- *Edad materna*: la edad por debajo de los 20 y por encima de 39 años aumenta el riesgo<sup>76</sup>.

- *Edad paterna*: tiene un pequeño pero significativo efecto en la incidencia de FLP no en la incidencia de FL<sup>76</sup>.
- *Fármacos*: se han asociado fármacos tipo antiepilépticos como la fenitoína, ácido valproico y topiramato, también el metotrexato. En un estudio realizado entre 1997 y 2002 se vio una asociación con el uso de corticosteroides, pero posteriormente en un estudio más reciente entre 2003 y 2009 no se encontró asociación. En cuanto al diazepam se ha visto aumento de la incidencia en ratones, pero no en los estudios en humanos. En cuanto al ondansetron, que se utiliza para la náuseas y vómitos del embarazo, hay controversia en cuanto a su efecto en los defectos congénitos. Se precisan más estudios para relacionar este medicamento con la aparición de fisuras orofaciales<sup>5</sup>. El cortisol también aumenta el riesgo en 3,4 veces<sup>76</sup>.
- *Radiaciones*: pueden ser causa de la mutación de cromosomas durante la organogénesis. Influye en los genes mismos antes y después de la concepción<sup>81</sup>.
- *Infecciones virales*: la rubéola es la que más afecta. También el sarampión puede ser causa de esta patología en caso de padecerlo la madre en los primeros meses del embarazo<sup>81</sup>.
- *Infecciones parasitarias*: siendo la más frecuente la toxoplasmosis, cuando se padece en el primer trimestre y se suele asociar la FLP con la hipoacusia congénita<sup>81</sup>.
- *Mecánicos*: alteraciones a nivel de la cantidad de líquido amniótico (hidramnios, oligohidramnios). En el oligohidramnios, se produce una hiperflexión cervical y micrognatia que hace que la lengua empuje hacia arriba impidiendo la fusión del paladar<sup>81</sup>.
- *Hormonales*: alteraciones a nivel del páncreas o en aquellas mujeres en las que se ha realizado previamente adrenalectomía, podrían producir anomalías congénitas entre las cuales se puede encontrar la FLP<sup>81</sup>.

- *Estrés emocional*: que podría producir un estrés intrauterino, que reforzaría la teoría de la causa psíquica como productora de malformaciones en general y de las FLP en particular<sup>81</sup>.

#### 2.5.4.3 Herencia multifactorial

De lo anterior se puede inferir que la FLP tendría una herencia multifactorial<sup>11</sup>, en la que con una predisposición genética actuarían uno o varios factores ambientales. Al no seguir los patrones clásicos Mendelianos, es difícil un consejo genético en aquellos individuos en que son casos no sindrómicos (NS); por tanto se ha propuesto el modelo del umbral de susceptibilidad. Este modelo combina la acción de factores genéticos y ambientales. Se trata de un modelo según el cual, la susceptibilidad genética para una enfermedad se distribuye en forma continua en la población, y la aparición de un fenotipo anormal ocurre cuando excede un determinado umbral. La curva de distribución normal en los familiares afectados, se encuentra desplazada hacia la derecha, y es más acentuada cuanto más cercano es el grado de parentesco. Este modelo permite realizar predicciones de riesgo de recurrencia distintas a las que ofrece la herencia mendeliana, útiles en la práctica clínica no tanto en la validez científica<sup>87</sup>.

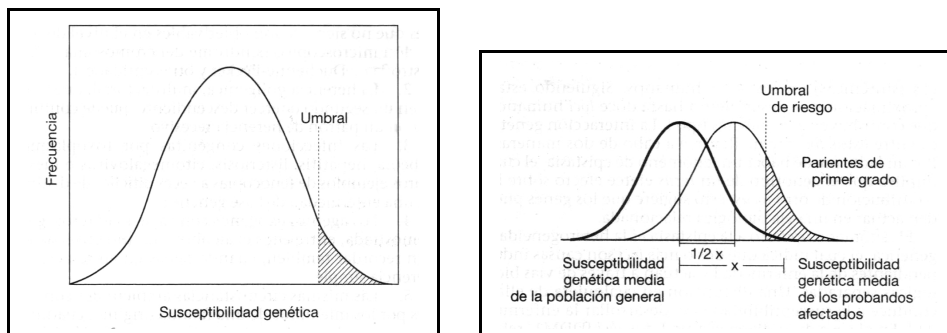


Fig.12A. Modelo del umbral de susceptibilidad. B Modelo del umbral de susceptibilidad en familiares. Tomado de "Palau F., Monrós E. Herencia multifactorial. En: Medicina Interna, J. Rodés y J Guardia. eds., Editorial Masson, Barcelona, 1997. p. 697-701

Así el riesgo de recurrencia es variable y dependerá de varios factores como son<sup>11</sup>:

- El grado de parentesco: aumenta el riesgo cuanto más cercano sea el grado de parentesco
- El sexo: El género menos frecuentemente afectado tiene un mayor riesgo de transmisión, es decir en los casos de fisura labiopalatinas en mujeres, tendría más riesgo de transmitirlo que cuando lo padece un varón y lo mismo para las fisuras labiales en los varones
- La magnitud de la afectación: cuanto más grave sea la malformación mayor será el riesgo
- El número de afectados de antecedentes familiares: cuanto mayor sea el número, mayores serán las probabilidades

Con todos estos datos se han realizado estudios de probabilidades para establecer el riesgo de recurrencia en cada caso en particular, a fin de dar un consejo genético lo más preciso posible. Así tendríamos las siguientes probabilidades<sup>81</sup>:

- Para padres, en los que uno presenta fisura labial con o sin fisura palatina las probabilidades con el primer hijo son del 4%. Si el primer hijo está afectado, en el segundo ascienden al 17%
- Para padres, sin antecedentes familiares, y sin ser afectados, si nace un primer hijo con fisura labial con o sin afectación palatina, la probabilidad con el segundo es del 9%.

Pero esto sólo son probabilidades, ya que al no conocerse la causa exacta, no se puede prever el número de casos afectados en la familia

### **2.5.5 Fisura labiopalatina de causa sindrómica**

Cuando la FLP o la FP aislada se asocia a otras anomalías, se considera sindrómico. Hay más de 500 síndromes en los que se ha identificado la FLP como parte de su fenotipo<sup>88</sup>. Las fisuras orofaciales en su variedad sindrómica representan el 30% de la totalidad de éstas, y está asociado a otras anormalidades estructurales<sup>74</sup>. Según las



estadísticas, FLP es sindrómica en el 30% de los casos, y el 50% en el caso de la fisura FP aislada<sup>88</sup>. La FL es la menos asociada a síndromes<sup>81</sup>.

### 2.5.5.1 Síndromes asociados

La etiopatogenia de estos síndromes puede ser<sup>76</sup>:

- 1.- Causa monogénica, con mutación de un gen en muchos casos conocido
- 2.- Herencia mendeliana (50%), y dentro de estos serían 50% autosómicos recesivos, 40% autosómicos dominantes, 10% ligados al cromosoma X
- 3.- Herencia cromosómica tanto numérica como estructural
- 4.- Otros

Algunos de estos síndromes serían:

- SÍNDROME DE VAN DER WOUDE: Es una enfermedad dismórfica congénita de origen genético que se caracteriza por la presencia de fistulas paramedianas del labio inferior, fisura labial con o sin fisura palatina o fisura palatina aislada. Este síndrome representa la causa más común de fisura labial y/o palatina de origen monogénico, padeciéndolo el 2% de los individuos con este tipo de fisuras<sup>89</sup>. La mayoría de los casos se han ligado al cromosoma 1q32-q41 (tipo 1) y son causados por una mutación en el gen IRF6. El tipo 2, se ha relacionado con el cromosoma 1p34 y se ha identificado una mutación en el gen WDR65. Se hereda con patrón autosómico dominante<sup>88</sup>. Su penetrancia es incompleta, y se han registrado casos por mutaciones de novo<sup>89</sup>.



Fig. 13. Sd. Van der Woude. Características fistulas paramedianas en labio inferior junto con FLP bilateral. Tomada de <http://uffisurado.blogspot.com.es><sup>18</sup>. Publicado por la Dra. E. Martí el 19/Febrero/2013

- **SÍNDROME DE TREACHER COLLINS:** Es un trastorno congénito del desarrollo craneofacial caracterizado por una displasia otomandibular simétrica bilateral sin anomalías de las extremidades, con diversas anomalías de cabeza y cuello<sup>90</sup>. Está causado por mutaciones en el gen TCOF1, o en los genes POLR1C o POLR1D. Se hereda de forma autosómica dominante, y en el caso del gen POLR1C de forma autosómica recesiva. Presentan un dismorfismo facial con hipoplasia de huesos malares, reborde infraorbitario y de la mandíbula. La hendidura del paladar se ve casi en el 30% de los casos<sup>32,90</sup>.
- **SECUENCIA DE ROBIN,** también conocido como secuencia de Pierre Robin o síndrome de Pierre Robin. La etiología es incierta. Puede ser monogénica, cromosómica o teratogénica. Se conocen casos de herencia autosómica dominante, autosómica recesiva así como ligados al cromosoma X y también casos en los que se asocia a otros síndromes genéticamente conocidos o no<sup>88</sup>. Se caracteriza por una triada de anomalías orofaciales morfológicas como retrognatia, glosoptosis y fisura palatina. La hipoplasia mandibular que ocurre durante la etapa de gestación temprana hace que la lengua se mantenga elevada, evitando la fusión de los procesos palatinos. En general, esta malformación mandibular, resulta de la hipomovilidad orofacial prenatal, generalmente relacionada con un defecto funcional en el rombencéfalo<sup>32,91</sup>.



Fig. 14. Secuencia de Pierre Robin. Tomada de [http://salud.discapnet.es/Castellano/Salud/Enfermedades/EnfermedadesDiscapacitantes/S/Sindrome\\_de\\_Pierre\\_Robin/Paginas/Descripcion.aspx](http://salud.discapnet.es/Castellano/Salud/Enfermedades/EnfermedadesDiscapacitantes/S/Sindrome_de_Pierre_Robin/Paginas/Descripcion.aspx)<sup>92</sup>

- **SÍNDROME DE NAGER:** también conocido como disostosis acrofacial de Nager. La mayoría de los casos son esporádicos, aunque también hay casos de herencia autosómica recesiva y autosómica dominante. Se han encontrado mutaciones en el SF3B4. Se parece en cuanto a los caracteres craneofaciales al

síndrome de Treacher Collins con la ausencia de los colobomas del reborde orbitario inferior. Siempre está presente la fisura palatina y es severa, uniéndose a la ausencia de velo del paladar, y un paladar duro y blando cortos en su dimensión anteroposterior. Se añaden malformaciones en las extremidades preaxiales, como hipoplasia o agenesia del radio, sinostosis radiocubital entre otras<sup>32,93</sup>.

- SÍNDROME DE DELECIÓN 22q11.2: También conocido como secuencia DiGeorge, síndrome de Shprintzen, síndrome velocardiofacial. Es una anomalía cromosómica que causa un cuadro con defectos cardíacos, anomalías del paladar, dismorfismo facial y retraso en el desarrollo e inmunodeficiencia. La deleción surge de novo en alrededor del 90% de los casos, y en el caso hereditario suele ser de forma autosómica dominante. El fenotipo es muy variable. Entre los defectos cardíacos puede haber tetralogía de Fallot, defecto septal ventricular. Más del 75% de los pacientes presentan anomalías en el paladar. Pueden presentar dismorfismo facial y anomalías vertebrales. Se puede encontrar incompetencia velofaríngea, fisura submucosa o fisura palatina. El amplio espectro de fenotipos clínicos que abarca el síndrome estaba previamente dividido en diferentes subsíndromes, pero ahora se sabe que son etiológicamente idénticos y por eso se encuadran todos dentro de este síndrome<sup>32,88</sup>.
- SÍNDROME DE STICKLER: Es una vitreoretinopatía heredada caracterizada por la asociación de síntomas oculares con formas más o menos completas de secuencia de Pierre Robin, afecciones óseas y sordera neurosensorial. Parece transmitirse de manera autosómica dominante. El síndrome tipo 1 está causado por la mutación en el gen COL2A1, el tipo 2 por mutaciones en el gen COL11A1, y el tipo 3 por el COL11A2. También se han visto mutaciones en el gen COL9A1 y COL9A2, que se heredaría de forma autosómica recesiva<sup>32,88,94</sup>.
- SÍNDROME DE TRISOMÍA 18: Como características presentan hipoplasia muscular, adiposa y subcutánea. Deficiencia mental. Deficiencia auditiva. Occipucio prominente. Diámetro bifrontal estrecho. Deformidad pabellón auricular. Cliptorquidia. La fisura palatina y/o labial se presenta en el 10-50% de los casos<sup>81</sup>.

- SÍNDROME DE TRISOMÍA 13: Desarrollo incompleto del prosencéfalo y de los núcleos olfatorios y ópticos. Hipoacusia perceptivo. Microcefalia. Microftalmia. Polidactilia en manos y pies. Fisura palatina y/o labial frecuentes<sup>81</sup>.
- SÍNDROME MAULLIDO DE GATO: prematuridad. Microcefalia. Deficiencia mental. Hipertelorismo. Epicanto. Fisura palatina y / o labial poco frecuentes<sup>81</sup>.
- SÍNDROME 18Q: Hipoacusia de transmisión. Microcefalia. Hipoplasia hemifacial. Fisura palatina en un 30% de los casos<sup>81</sup>.
- Otros síndromes relacionados con la aparición de fisura labiopalatina serían<sup>81,88</sup>:
  - Síndrome de Apert
  - Síndrome de Crouzon
  - Microsomía hemifacial
  - Síndrome de Marshall
  - Síndrome de Cohen
  - Síndrome de alcoholismo fetal
  - Síndrome de kabuki
  - Síndrome de DiGeorge

#### **2.5.5.2 Anomalías asociadas**

Se han visto una serie de anomalías que se asocian frecuentemente a la fisura labiopalatina<sup>82,84</sup>:

- Anomalías dentales: se refiere a aquellas fuera de la zona de la fisura, como son dientes supernumerarios, microdoncia, macrodoncia. Las malformaciones en las raíces dentarias son más comunes en la fisura palatina
- Anomalías cerebrales
- Anomalías cardiovasculares: entre el 1,3 y el 27% de pacientes con FLP presentan enfermedades cardíacas congénitas, siendo la más frecuente la Tetralogía de Fallot.

- Deficiencia auditiva: de tipo conductivo es común en esta patología. Pero también se han visto casos de pérdida auditiva de tipo neurosensorial, y en muchos de estos casos asociados a anomalías craneofaciales
- Displasia ectodérmica: desarrollo anormal de la piel, pelo, uñas, dientes y glándulas sudoríparas.
- Cáncer: el más frecuentemente asociado el cáncer de mama, pero también colorrectal, gástrico, próstata y uterino
- Defectos musculoesqueléticos
- Problemas respiratorios
- Defectos oculares
- Anomalías en órganos urinarios y genitales.

### **2.5.5.3 Asociaciones**

Según ORPHANET (Portal de Información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos) tendríamos entre otras, las siguientes asociaciones<sup>95</sup>:

- Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares
- Anquilobléfaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina
- Anquilobléfaron fisura palatina
- Blefaroptosis - fisura palatina - ectrodactilia - anomalías dentales
- Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina
- Coloboma - fisura labiopalatina - deficiencia intelectual
- Coloboma macular - fisura palatina - hallux valgus
- Contracturas - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina
- Dismorfia fisura palatina piel laxa
- Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura (Displasia espondiloepifisaria - craneosinostosis - fisura palatina - cataratas - deficiencia intelectual)
- Ectrodactilia - fisura palatina
- Enanismo - deficiencia intelectual - anomalías oculares - fisura labiopalatina
- Enanismo mesomélico - fisura palatina - camptodactilia
- Fisura labial - retinopatía
- Fisura labiopalatina - malrotación - cardiopatía
- Fisura labiopalatina - sordera - lipoma sacro

- Fisura palatina - anomalías carpotarsales - oligodoncia
- Fisura palatina - cardiopatía - ectrodactilia
- Fisura palatina - estatura baja - anomalías de las vértebras
- Macrosomia - microftalmia - fisura palatina
- Microbraquicefalia - ptosis - fisura labial
- Microcefalia - fisura palatina
- Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Christian (Craneosinostosis - artrogriposis - fisura palatina)
- Síndrome EEC (Ectrodactilia - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina)
- Síndrome PARC (Poiquilodermia - alopecia - retrognatia - fisura palatina)
- Síndrome de Aase-Smith (Hidrocefalia - fisura palatina - contracturas articulares)
- Síndrome de Hartsfield-Bixler-Demyer (Holoprosencefalia - ectrodactilia - fisura labiopalatina)
- Síndrome de Joubert con defecto orofaciocdigital (Polidactilia - fisura labiopalatina - retraso psicomotor)
- Síndrome de Juberg-Hayward (Fisura labiopalatina - anomalía de los pulgares - microcefalia)
- Síndrome de Lewis-Pashayan (Fisura labiopalatina - ectrodactilia)
- Síndrome de Medeira-Dennis-Donnai (Disrafia - fisura labiopalatina - anomalía de miembros)
- Síndrome de Richieri Costa-Pereira (Estatura baja - secuencia de Pierre Robin - fisura maxilar - anomalías de las manos - pie zambo)
- Síndrome de Verloove-Van Horick-Brubakk (Fisura - malformación cardíaca y de los miembros)
- Síndrome de disostosis mandibulofacial - microcefalia (Retraso del crecimiento - deficiencia intelectual - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina)

## **2.5.6 Clasificación**

### **2.5.6.1 Consideraciones generales**

Existen varios sistemas de clasificación usados para describir las fisuras del labio y del paladar<sup>76,96</sup>. Como el labio y el paladar primario tienen un desarrollo embriológico distinto del paladar secundario, la fisura del paladar se distingue como fisura del paladar aislada o con fisura del labio en la categoría de fisura labial con o sin fisura palatina (FL  $\pm$  FP)<sup>76</sup>. Ambos pueden ser unilaterales o bilaterales, completos o incompletos. Las fisuras del paladar primario son aquellas que ocurren anteriormente al foramen incisivo y los del paladar secundario posteriormente a éste. Cuando existe una fisura de paladar, anatómicamente se diferencia del paladar normal, porque los músculos que lo forman, como se ha visto previamente, el elevador del velo del paladar, el tensor del velo del paladar, el palatofaríngeo, el palatogloso y el músculo de la úvula, pueden estar ausentes, hipoplásicos, o se insertan anormalmente<sup>76</sup>. Ninguno de los sistemas empleados en la clasificación de fisuras orofaciales está universalmente aceptado. Cada una de estas clasificaciones tiene ventajas y desventajas, siendo la más simple fácil de usar pero demasiado simple para distinguir entre todos los subfenotipos. Y lo opuesto se podría decir para las clasificaciones más complejas; por lo que debería de haber un balance entre ambas<sup>96</sup>.

Dentro de las distintas clasificaciones que existen para clasificar esta patología me voy a detener en explicar las más utilizadas actualmente:

1. VEAU (1931)
2. KERNAHAN (1971)
3. JENSEN (1988)
4. LAHSHAL: desarrollada por O. Kriens (1989)
5. MONASTERIO (2008)
6. CIE-10 (2010)
7. CLASIFICACIÓN SEGÚN FORMAS CLÍNICAS
8. CLASIFICACIÓN EMBRIOLÓGICA

### 2.5.6.2 Clasificación según Veau<sup>74,76,99</sup>

Es una clasificación tradicional, presentada en 1931. Hace una descripción de los segmentos anatómicos involucrados, pero no refleja la afectación que hay, no haciendo diferencias entre fisuras severas o leves. Categoriza las fisuras en 4 tipos:

- Clase I: Incompleta, afecta sólo al paladar blando
- Clase II: Afecta al paladar secundario es decir, a ambos paladares, duro y blando.
- Clase III: Fisura completa unilateral de paladar primario y secundario
- Clase IV: Fisura bilateral completa

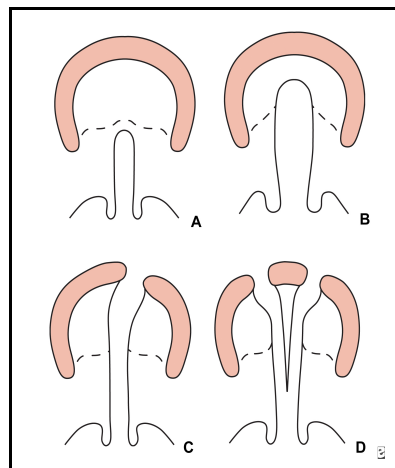


Fig 15. Clasificación de Veau. Tomada de <http://maxilofacialesanvicente.obolog.es/victor-veau-1871-1949-1188726>. Donde A: Clase I, B: Clase II, C: Clase III, D: Clase IV<sup>97</sup>

### 2.5.6.3 Clasificación según Kernahan<sup>8,74,76,99</sup>

Es otra de las clasificaciones tradicionales. Propuesta por Kernahan en 1971, que considera una representación gráfica de la fisura en forma de “Y”. Así se representaría la fisura completa bilateral de paladar primario y secundario, con subdivisiones, numeradas del 1 al 9, pudiendo así designar el grado de la fisura.



En 1977 **Millard** enriquece la propuesta al considerar en la representación gráfica de las fisuras la nariz y el suelo nasal bajo la forma de dos triángulos enfrentados en ambos extremos de los brazos de la “Y”.

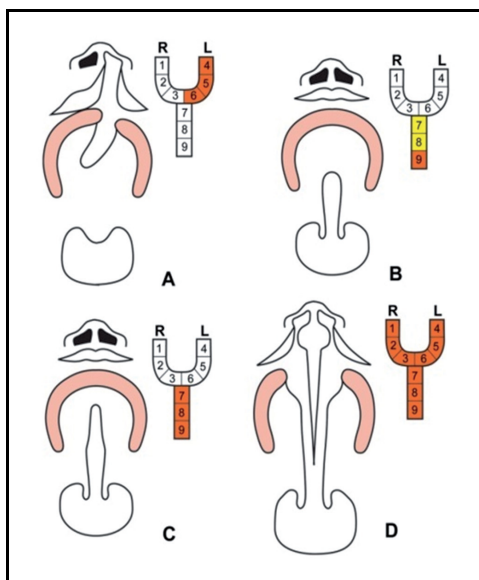


Fig.16. Clasificación de Kernahan. Tomada del artículo “Labio y/o paladar hendido: una revisión”<sup>74</sup>, con el permiso de su autor Dr. C.A. Serrano. Ver Anexo 3

#### 2.5.6.4 Clasificación según Jensen<sup>96</sup>

Esta clasificación ha sido sugerida recientemente para utilizarla. Las fisuras se clasifican acorde a la estructura afectada y severidad de la afectación, dándole un valor numérico del 1 al 4, incrementando la severidad según va ascendiendo el número.

	Extensión de fisura labial	Extensión de fisura paladar
<b>GRADO 1</b>	Hasta 1/3 altura labial	Paladar blando
<b>GRADO 2</b>	> 1/3 hasta ≤ 2/3 altura labial	1/3 paladar duro
<b>GRADO 3</b>	> 2/3 altura labial	>1/3 paladar duro
<b>GRADO 4</b>	Fisura completa	Fisura completa

Tabla 9. Clasificación según Jensen. Tomada de “Subphenotyping and classification of orofacial clefts: need for orofacial cleft subphenotyping calls for revised classification”<sup>96</sup>

#### 2.5.6.5 Clasificación LAHSHAL<sup>74,76,96</sup>

Otto Kriens en 1989 propone una clasificación tipo acrónimo. Así las siglas representan labio (L), alveolo (A), paladar duro (H), paladar blando (S), paladar duro (H), alveolo (A), labio (L). De esta manera se representa a la anatomía bilateral. Las letras en minúscula representan una hendidura incompleta de la estructura, y en mayúscula que es completa. Un asterisco representa una fisura incompleta, y una “X” una estructura normal. Se describe de derecha a izquierda. En 1993 el Real Colegio de Cirujanos de Inglaterra excluyeron la segunda “H”, pero de esta forma quedarían excluidas las fisuras bilaterales de paladar.

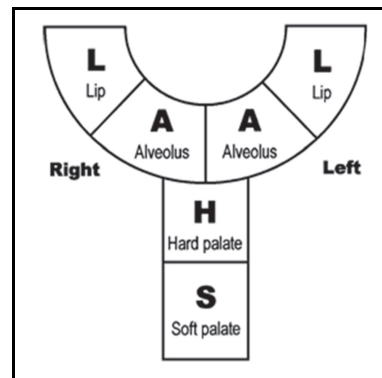


Fig.17. Clasificación LAHSHAL. Tomada del artículo “Labio y/o paladar hendido: una revisión”<sup>74</sup> con el permiso de su autor Dr. C.A. Serrano. Ver Anexo 3

#### 2.5.6.6 Clasificación según Monasterio<sup>8</sup>

Monasterio en 2008 añade a la “Y” de Kernahan el compromiso de la nariz. Además añade grado de afectación de labio, de la fisura alveolar. La amplitud inicial de la fisura alveolar en el recién nacido se registra en milímetros y se escribirá a los lados de los números 3 y 7. Cuando el tipo de fisura sea completa se pinta completamente en la “Y”, y en la microformas se pintará sólo la zona afectada.

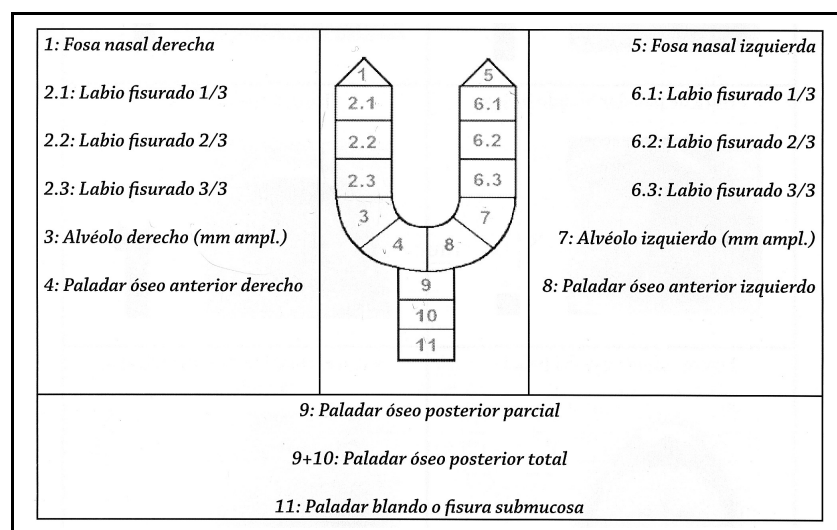


Fig. 18. Clasificación de Monasterio. Tomada de <http://blog.aspanif.org/wp-content/uploads/2011/11/Guia-ASPANIF-completa.pdf><sup>99</sup>

#### 2.5.6.7 Clasificación tipo CIE-10<sup>8,74</sup>

La clasificación Internacional de Enfermedades Décima Revisión, permite el registro sistemático, el análisis, la interpretación y la comparación de los datos de mortalidad y morbilidad de forma nacional o internacional. Convierte los términos diagnósticos a códigos alfanuméricos. Este código es revisado regularmente y actualizado, introduciendo mínimos cambios con respecto a las clasificaciones previas, en cuanto a la descripción de fisuras orofaciales. La última versión el CIE-11 Beta, se ha lanzado para realizar el test de campo previo al completo lanzamiento del CIE- 11 en 2017. Se han añadido códigos nuevos para separar la fisura aislada del labio, con la fisura del labio y alvéolo. Así tendríamos:

- **Q35 FISURA PALADAR (CIE11 Beta-LA63)**
  - **Q35.1:** Fisura paladar duro
  - **Q35.3:** Fisura paladar blando
  - **Q35.5:** Fisura de paladar duro y blando
  - **Q35.7:** Fisura de úvula
  - **Q35.9:** Fisura de paladar sin especificar

- **Q36 FISURA LABIAL (CIE11 Beta- LA60)**
  - **Q.36.0:** *Fisura labial bilateral*
  - **Q.36.1:** *Fisura labial media*
  - **Q.36.9:** *Fisura labial unilateral*
  
- **Q37 FISURA LABIAL Y PALATINA (CIE11 Beta-LA 62)**
  - **Q37.0:** *Fisura de paladar duro con fisura bilateral de labio*
  - **Q37.1:** *Fisura de paladar duro con fisura unilateral de labio*
  - **Q37.2:** *Fisura de paladar blando con fisura bilateral de labio*
  - **Q37.3:** *Fisura de paladar blando con fisura unilateral de labio*
  - **Q37.4:** *Fisura de paladar duro y blando con fisura bilateral de labio*
  - **Q37.5:** *Fisura de paladar duro y blando con fisura unilateral de labio*
  - **Q37.8:** *Fisura de paladar sin especificar con fisura de labio bilateral*
  - **Q37.9:** *Fisura de paladar sin especificar con fisura de labio unilateral*
  - **LA6Y:** *Otras fisuras específicas de labio, alveolo y paladar*
  - **LA6Z:** *Fisuras de labios, alveolo y paladar sin especificar*

#### 2.5.6.8 Clasificación según formas clínicas<sup>7,8</sup>

- **FISURA LABIAL:**
  - Unilateral
    - Completa
    - Incompleta
  - Bilateral
    - Completa
    - Incompleta

En las formas completas la interrupción de los tejidos se extiende entre el borde libre de labio superior y la base de la nariz, con problemas en la piel, mucos, huesos y músculos. Las formas incompletas conciernen únicamente al borde libre del labio y la nariz sería normal.

- *FISURA DEL LABIO Y DEL PALADAR*: Se afectaría labio superior, hueso maxilar, hueso alveolar, y paladar duro y blando.
  - Unilateral: El hueso alveolar afectado estaría entre el incisivo lateral y el canino, y la fisura sería en la región media del paladar duro y blando, creando una comunicación oronasal.
  - Bilateral
  
- *FISURA DEL PALADAR*
  - Fisura del paladar duro y blando
  - Fisura del paladar blando



Fig. 19. Formas clínicas, según orden de aparición FL unilateral, FL bilateral, FP aislada, FLP unilateral, FLP bilateral. Tomadas de Tomada de <http://uffisurado.blogspot.com.es><sup>18</sup>. Publicado por la Dra. E. Marti el 18/Noviembre/2012



Fig.20. A. FP aislada. B. FLP unilateral. C. FLP bilateral. Fotos cedidas por el equipo de UFF del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid

#### 2.5.6.9 Clasificación según formas morfológicas / embriológicas<sup>72</sup>

Utilizada por varios autores y muy utilizada en la actualidad, principalmente ortodoncistas.

<b>GRUPO I</b> <b>Preforamen incisivo</b>	Unilateral	Incompleta Completa
	Bilateral	Incompleta Completa
	Mediana	Incompleta Completa
<b>GRUPO II</b> <b>Transforamen incisivo</b>	Unilateral Bilateral Mediana	
<b>GRUPO III</b> <b>Post-foramen incisivo</b>	Incompleta Completa	
<b>GRUPO IV</b> <b>Fisuras raras de la cara</b>	Fisuras desvinculadas del paladar primario y secundario	

Tabla 10. Clasificación según formas embriológicas

#### 2.5.6.10 Comparación entre las distintas clasificaciones

Estas son algunas de las clasificaciones existentes para las FLP. Como ya se ha comentado previamente ninguno de los sistemas empleados en la clasificación de fisuras orofaciales está universalmente aceptado. Cada una de estas clasificaciones tiene ventajas y desventajas<sup>96</sup>.

Los prerequisites que se necesitarían para un sistema adecuado serían (según postuló Vilar-Sancho en el Simposio de Hamburgo de 1964):

- Simple
- Conciso
- Flexible, para poder tener en cuenta las presentaciones raras
- Exacto para poder facilitar el análisis estadístico
- Morfológico para ser capaz de tener una valoración visual
- Gráfica, para representar la fisura de manera clara.

Las características que debería tener el sistema ideal serían:

- Preciso
- Lógico
- Reproducible
- Riguroso
- Suficientemente descriptivo

Es decir, debería ser lo suficientemente precisa para poder diferenciar los distintos subfenotipos y las microformas. Debería ser reproducible y riguroso, de forma que se pudiese utilizar por distintos profesionales sanitarios y epidemiólogos, sin necesidad de tener una gran experiencia para ser capaz de clasificarlos. Suficientemente descriptiva para proporcionar datos de lateralidad y severidad, para facilitar igualmente los estudios genéticos y etiológicos

Las clasificaciones tradicionales hacen una descripción de los segmentos anatómicos afectados pero no hablan de la severidad de la afectación. Aún así algunas de ellas siguen siendo muy utilizadas, como la de Veau y la de Kernahan.

Las clasificaciones basadas en la anatomía son más frecuentemente usadas por los cirujanos, mientras que las de tipo embriológico cobran más interés para los genetistas<sup>76</sup>.

La clasificación Jensen, aunque clasifica según la severidad del labio y del paladar duro, no diferencia lateralidad y no cubre todas las categorías, por ejemplo, la úvula bífida o la fisura completa o incompleta del paladar blando<sup>96</sup>. Sí sería un buen método de clasificación específico y exacto<sup>96</sup>.

A diferencia de las clasificaciones tradicionales la CIE-10 permite el registro sistemático, el análisis, la interpretación y la comparación nacional e internacional de los casos. Sin embargo esta clasificación no proporciona ninguna visión de la lateralidad, si es completo o incompleto, microformas ni las fisuras del alveolo, aunque estos detalles tan importantes deberían solucionarse en la siguiente versión del CIE 11<sup>96</sup>. Cuando se utiliza esta clasificación, no resulta útil para describir los distintos genotipos,

ni para buscar los posibles factores etiológicos, es decir no es ni flexible ni suficientemente precisa.

La clasificación tipo LAHSHAL, es capaz de describir la lateralidad, si es completa o incompleta, las microformas también quedan representadas. Permite la descripción de todas las fisuras orofaciales no sindrómicas de forma rigurosa y concisa. Tiene una precisión, fiabilidad y reproductibilidad excelentes y de fácil uso para distintos profesionales sanitarios, incluso con poca experiencia.

Las clasificaciones según las formas clínicas presentadas en cada caso concreto, es la manera de determinar y comprender las estructuras afectadas<sup>7</sup> y las alteraciones funcionales que pueden desarrollar.

### **2.5.7 Fisura submucosa**

La fisura submucosa de paladar es una forma especial dentro de la clasificación de las fisuras palatinas<sup>99</sup> con un desarrollo anormal de la musculatura del paladar blando. Aunque en principio, la etiología y el desarrollo embriológico es desconocido, el resultado es una formación desorganizada de miocitos atróficos y tejido fibroso aberrante, dando como resultado una ausencia de la aponeurosis del músculo tensor del paladar<sup>100</sup>. Sin embargo, en otros estudios refieren una etiología genética compartida con la fisura palatina aislada<sup>96</sup>.

En la mayoría de los casos es de origen idiopático, pero se ha asociado a algún factor de riesgo como son el tabaco materno y las anomalías en los genes TBX22, TGFB3, aunque éste se ha visto también asociado a FL ± FP y MN1, que parece estar asociado únicamente a fisura palatina y fisura submucosa<sup>96,100</sup>.

La incidencia en la población general se estima entre un 0,02% y un 0,08%<sup>100</sup>.

En 1954 Calnan definió la tríada clásica de signos físicos asociados a este condición<sup>96,100</sup>:

- Úvula bífida: puede observarse también como hallazgo aislado en la población general con una incidencia aproximada del 3%.
- Diástasis muscular palatina en la línea media, con la mucosa intacta: la inserción anómala del músculo elevador del paladar en la aponeurosis palatina es



representada con una eminencia palatina medial, mientras que la presencia de bandas laterales posicionadas anteriormente o dos hoyuelos laterales durante la fonación, es indicación de la diástasis. Se puede observar como una zona azulada por transparentar la oscuridad de las fosas nasales, en lugar de la zona translúcida que se suele observar.

- Muesca en la región posterior del paladar duro: que se valorará con la palpación del paladar y este tacto nos informará que el borde posterior del paladar duro no es constante<sup>99</sup>.

Por otro lado, se han descrito importantes características anatómicas encontradas en los pacientes con fisura submucosa y comparadas con los sujetos normales, como son<sup>100</sup>:

- Velo corto: siendo la longitud normal de 38 mm y en el caso de esta entidad 28 mm.
- Inserción anterior de los músculos elevadores: punto de inserción normal a 25 mm y en esta patología 19 mm.

El síndrome que más frecuentemente se asocia a la fisura submucosa es el síndrome de delección 22q11.2<sup>100</sup>.

El diagnóstico de esta entidad puede ser tardía, ya que en un screening rutinario, puede parecer aparentemente normal. Por lo tanto, el diagnóstico suele hacerse entre los 4 y los 5 años. Son niños con dificultades alimenticias, por regurgitación nasal y habla anormal secundaria a la insuficiencia velofaríngea que ocurre en un 5 al 10 % de los casos<sup>100</sup>.

## 2.5.8 Diagnóstico

### 2.5.8.1 Prenatal

El diagnóstico prenatal aumenta la posibilidad de identificar algunos síndromes, aporta tiempo a los padres para asumir la anomalía y da la oportunidad de preparar las necesidades que va a requerir el bebé y les permite tener la opción de interrumpir el embarazo<sup>5</sup>.

Los tejidos blandos de la cara del feto no son claramente visualizados mediante ecografía transabdominal, hasta las 13 o 14 semanas; por lo tanto no podría ser diagnosticado hasta esta fecha. La visualización óptima sería mediante la vista coronal para la FL y planos axiales para la FP<sup>5</sup>.

Actualmente, con la mejora técnica de los métodos de ecografía, se habla de que ya es posible diagnosticarlo alrededor de la semana 17, pero aún así es fácil pasarse por alto algunos de estos defectos o incluso se han dado caso de falsos positivos<sup>7</sup>. El diagnóstico ecográfico más preciso se obtiene a partir de la 20 semana de gestación<sup>8</sup>. También es posible previamente si se realiza la amniocentesis<sup>8</sup>.

Los casos en los que hay fisuras muy pequeñas o en los casos de fisura submucosa es frecuente no descubrirlo hasta el nacimiento<sup>7</sup> o incluso más tarde. En los casos en los que está asociado a otras anomalías<sup>7</sup> o es parte de un síndrome el diagnóstico es más sencillo. Los casos de fisura palatina aislada es más difícil de diagnosticar (a no ser que sea una fisura amplia) que si está asociado a fisura labial.

En 2010 una revisión sistemática reportó un rango de sensibilidades del 9 al 100% en el diagnóstico prenatal de las FL  $\pm$  FP, en población de bajo riesgo<sup>5</sup>.

En el Estudio Nacional de Prevención de Defectos al Nacimiento realizado entre 1998 y 2004 aportó los siguientes resultados: el diagnóstico prenatal fue realizado en el 33,3 % de los 978 casos de fisura labial con o sin fisura palatina, en el 20,3% de los 522 casos de FL, y en el 0,3% de los 798 casos de FP aislada<sup>5</sup>.

En un registro europeo entre 1996 y 1998 se observaron las siguientes frecuencias: el 18% en el caso de fisuras aisladas, el 34% cuando están asociadas a múltiples malformaciones, el 52% cuando se asocia a anomalías cromosómicas, y el 58% cuando es parte de un síndrome<sup>5</sup>.

En el caso de detectar esta anomalía, hay que hacer un examen exhaustivo en la búsqueda de otras anomalías estructurales asociadas, que se darían en el 50% de los

casos de fisura palatina aislada, en el 20% de los casos de fisura labiopalatina y en el 8% de los casos de fisura labial.

Una vez que la fisura labiopalatina se diagnostica, se debe dirigir a la familia a un equipo especializado en esta patología, para ser informados sobre la misma y comenzar el manejo multidisciplinario requerido en estos casos.

#### **2.5.8.2 Postnatal**

En caso de no haberse realizado prenatalmente, el pediatra tendrá el papel de identificar y confirmar los defectos anatómicos y determinar el tipo de presentación clínica. Ha de usarse un depresor lingual y palpar el paladar en su totalidad. Datos como la regurgitación nasal o una úvula bífida o una zona translúcida en la parte central del paladar pueden orientar hacia el diagnóstico<sup>5</sup>.

#### **2.5.9 Clínica**

Puesto que esta parte no es la base de esta tesis, se resume a continuación la clínica presentada en los casos de fisura labiopalatina.

A.- Mecanismos deglutorios:

- Succión: Desde recién nacido podría tener problemas en cuanto a la capacidad de succión, ya que es muy complicado realizar el sellado del pezón o la tetina. Para intentar solucionar este problema se aconseja utilizar la posición semierecta para la toma. En caso de lactancia artificial podrían usarse tetinas adaptadas o bien tetinas con mayor diámetro. También se puede utilizar cucharilla plana o bien una placa obturadora<sup>61</sup>.
- Regurgitación nasal: Salida por la cavidad nasal de líquidos o alimentos, secundarios a la comunicación existente.
- Deglución atípica: todo movimiento compensatorio que se desencadena por la inadecuada actividad lingual que pone en marcha el acto deglutorio en la etapa bucal<sup>101</sup>. Algunos autores la interpretan como la persistencia del reflejo de deglución infantil, es decir con la lengua interpuesta entre los dientes, manteniendo una posición más descendida y adelantada de lo normal<sup>102</sup>. En estos casos de FLP, la causa sería por desequilibrios musculares<sup>42</sup>.

B.- Mecanismos respiratorios: en general estos niños son respiradores bucales, en principio por la falta de sellado labial, y también por la inflamación de la mucosa nasal por las regurgitaciones. Dará una malposición lingual que afectará a la deglución y al desarrollo fonológico. Existe además una descoordinación fonorrespiratoria, por la poca columna aérea que tienen, dando como consecuencia una voz apagada y una fonación intermitente, con gran desperdicio del aire espirado en fonación<sup>40,42</sup>.

C.- Mecanismos articulatorios: Según las características anatómicas de la afectación de la fisura, se producirán diferentes alteraciones articulatorias<sup>40</sup>.

- En caso de afectación labial los fonemas bilabiales se sustituyen por labiodental, aunque no es lo normal incluso con afectación de la movilidad del labio superior importante.
- En el caso de existir fistulas oronasales se podrían afectar los fonemas bilabiales en caso de estar en la parte anterior, los linguopalatales en la región media y velares en la posterior. Estas fistulas tienen una incidencia, entre el 0-65% según los estudios, y su causa principal es como secuela de la reparación primaria del paladar<sup>18,103</sup>.

D.- Mecanismos de resonancia: ya comentados en el apartado de la IVF

E.- Mecanismos fonéticos: ya descritos en la IVF

F.- Mecanismos de la voz: explicados en la IVF

G.- Mecanismos de la audición: las FLP se asocian en muchos casos a patología del oído medio debido a un mal funcionamiento de la trompa de Eustaquio, por alteración de la inserción del tensor del velo palatino. Este puede verse interferido por la propia repercusión estructural de la malformación, las cicatrices, aumento del tamaño de las adenoides. Se produciría una otitis media crónica con derrame, generando una hipoacusia de conducción<sup>8</sup>. La integridad de la función auditiva es fundamental para un correcto desarrollo del habla y del lenguaje<sup>9</sup>.

H.- Mecanismos del lenguaje: en principio una FLP no tiene por qué afectar al desarrollo del lenguaje como tal. Si bien hay unos factores que pueden interferir con éste, como son: la estimulación por parte del medio, si se asocia a algún síndrome, deficiencia auditiva, cirugías o tratamientos tardíos<sup>42</sup>.

I.- Alteraciones a nivel de crecimiento facial, junto con problemas en la erupción dental en la dirección de la fisura, y el desarrollo maxilar, siendo la hipoplasia maxilar la alteración más frecuente<sup>104</sup>.

## **2.5.10 Tratamiento**

### **2.5.10.1 Quirúrgico**

- Cirugía primaria de la fisura: los objetivos de cualquiera de las técnicas utilizadas son, la separación de la cavidad oral y nasal sin fístulas, darle suficiente longitud al velo y conseguir una orientación funcional transversal del músculo elevador del paladar. El momento de la cirugía varía entre los centros pero se debería de hacer tan tarde como sea posible para no interferir con el crecimiento facial y lo suficientemente pronto para conseguir un velo funcional en el período crítico de la adquisición de los sonidos del habla. En general, se hace durante el primer año de vida. En el caso de existir fisura labial, la queilorrafia se realizaría entre el tercer y sexto mes de vida. También se intentará en el mismo acto quirúrgico del paladar, la colocación de los DTT en caso de ser necesarios. En casos más graves puede realizarse el cierre en dos tiempos<sup>8,55</sup>.
- Cirugía secundaria: se realizaría en caso de persistencia de fístulas o cuando se desarrolla IVF<sup>8</sup>.

- Alveoloplastia: reparación de la fisura alveolar residual, que se realizará antes de la erupción del canino o incisivo lateral permanente, es decir, entre los 7-9 años. Se realiza con injerto óseo, generalmente de cresta iliaca<sup>8</sup>.
- Ortognática: Es la cirugía que se realiza para normalizar la oclusión y el perfil facial. Puede tener un efecto negativo sobre la función VF, ya que con el avance maxilar se produce un movimiento del borde posterior del paladar duro y como consecuencia del blando<sup>30,104</sup>. Es una cirugía compleja, que requiere una planificación previa de los movimientos óseos que se van a realizar. A partir de los 15 años es cuando ya está desarrollado el tercio medio facial<sup>8</sup>.
- Rinoplastia: aunque el resultado nasal ha mejorado con la intervención del labio al realizar simultáneamente la plastia nasal. Debe hacerse al final del crecimiento facial<sup>8</sup>.
- Cirugía de secuelas labiales y nasales: cirugía estética, de refinamientos de las cicatrices o de la punta nasal, que deben plantearse como etapa final<sup>8</sup>.

#### **2.5.10.2 Ortodóncico**

- Prequirúrgico: no se utiliza en todos los equipos, puesto que hasta el momento no hay estudios convincentes. Los dispositivos utilizados pueden ser pasivos (Hotz), activos (Latham) con o sin dispositivos extraorales (Grayson)<sup>105-107</sup>. El objetivo buscado es la disminución de la tensión de tejidos blandos que facilitará la cirugía, el alineamiento anatómico de la arcada dentaria, la disminución de la necesidad de injerto óseo en un futuro, la mejor disposición de las estructuras faciales a largo plazo<sup>10,105,107</sup>.

- Postquirúrgico: su objetivo será normalizar la oclusión dental. Se utiliza en casos más leves para evitar la cirugía ortognática<sup>104</sup>. Será el ortodoncista quien valore las necesidades de cada caso en particular y a cada edad correspondiente<sup>10,12</sup>. Se podrá utilizar aparatología fija o removible<sup>12</sup>.

#### 2.5.10.3 **Logopédico: Terapia Miofuncional**<sup>9,42,61,108</sup>

Como ya se ha comentado previamente, la implicación de la familia para el tratamiento logopédico es fundamental. Se han de dar recomendaciones domiciliarias, sobre ejercicios a realizar con el niño. Se adaptará a la edad del niño. Aparte de lo ya comentado en el apartado de IVF, en caso de tener como causa de esa insuficiencia una FLP, se deberán abordar otros aspectos en el tratamiento logopédico. Una de las terapias más utilizadas para ello es la terapia miofuncional, que se basa en –conseguir un equilibrio muscular orofacial que permita realizar correctamente los patrones neuromusculares de comportamiento adecuados<sup>15</sup>. Se trabajará por tanto en<sup>108</sup>:

- Control postural
- Función respiratoria
- Organos del sistema orofacial trabajando tanto la movilidad como la tonicidad
- Funciones del sistema orofacial.
- En algunas guías refieren que la terapia miofuncional no ayudaría en la corrección de los defectos articulatorios<sup>8</sup>.

Todo ello dependiendo de la afectación en cada caso en particular.

#### 2.5.10.4 **Nuevas técnicas**

A.- OSTEVOX: Es la terapia manual aplicada a la logopedia. Incluye el diagnóstico manual y el tratamiento de los desequilibrios de los órganos implicados en las funciones de respiración, deglución, fonación, oclusión y postura. Se aplicará sobre el sistema masticador y las fascias craneales para mejorar la disponibilidad de las estructuras<sup>109</sup>. Actualmente existe un proyecto de investigación en España, que está realizando la Dra. Ana Martínez Arellano junto con la logopeda Doña Izakun Ríos Hidalgo, con los niños afectos de fisura de paladar pertenecientes a la Asociación de

Familiares y Afectados/as de Labio leporino y Fisura Palatal de Navarra (ALAFINA). Se trata de valorar si este tratamiento, en conjunto con el logopédico, mejora la evolución del habla, la disfonía y la deglución y facilita el trabajo logopédico<sup>110</sup>.

B.- ELECTROESTIMULACIÓN: El objetivo es potenciar determinados grupos musculares con inervación motora conservada<sup>68</sup>. Se colocarán los electrodos a nivel de los músculos a tratar. Este tipo de tratamiento se puede realizar previo a los ejercicios logocinéticos o bien durante la realización de los mismos. Hay estudios publicados sobre los efectos de esta terapia en disfagia principalmente de pacientes afectados de accidente cerebrovascular, pero en los últimos tiempos se está aplicando en otras patologías, entre ellas, la FLP, y se están organizando cursos para formar en este campo.

C.- VENDAJE NEUROMUSCULAR: También conocido como Kinesio Tape. Aunque en el ámbito de la logopedia está menos extendido y sus beneficios no son tan conocidos, su utilidad se va demostrando cada vez más. Favorece la función muscular, regulando el tono y circulatoria, ofreciendo una estimulación propioceptiva y actuando como analgésico<sup>111</sup>. Muchas de las funciones orofaciales afectadas en esta patología pueden beneficiarse del uso de este tratamiento como son la disfonía, disfagia, deglución atípica, hipotonía e hipertonía muscular y reeducación respiratoria<sup>112</sup>. Según los datos obtenidos de la exploración anatómica y funcional, se aplicará esta técnica en los músculos afectados.



## 2.6 EQUIPO MULTIDISCIPLINAR

### 2.6.1 Generalidades

En 1938 del Dr. Cooper instaura en Lancaster (Pensilvania) la Cleft Palate Clinic, primera clínica que se ocupa del tratamiento global del fisurado y es a partir de 1949 cuando se inicia el trabajo en equipo con el objetivo de rehabilitarlo íntegramente. En nuestro país, será el Dr. Pedro Jover, del Hospital Infantil La Paz, de Madrid, quién en el año 1970 crea el primer equipo multidisciplinar de trabajo con pacientes fisurados<sup>113</sup>.

En estos equipos, se requiere la colaboración de distintos especialistas que trabajen de forma coordinada para la evaluación y el tratamiento de las deficiencias del paciente, orientando su trabajo hacia un solo objetivo como es el paciente y la familia. La familia y el niño también formarán parte de este equipo en la toma de decisiones. Se puede distinguir entre<sup>113</sup>:

- Equipo multidisciplinar: en el que cada especialista no necesariamente coopera de manera interactiva con el resto de especialistas.
- Equipo interdisciplinar: además de trabajar conjuntamente, todos los especialistas participan con el mismo rango en la toma de decisiones.
- Equipo transdisciplinar: se comparten los diagnósticos y prioridades y cada especialista imparte los conocimientos a las otras disciplinas con mutuo aprendizaje.

Los especialistas que participan en el tratamiento multidisciplinar varían en función del número de pacientes atendidos, de la existencia de especialistas interesados y del enfoque de cada centro. El mínimo de especialistas requeridos por la American Cleft Association (ACPA) se compone de cirujano, ortodoncista y logopeda. El número de especialidades que participan, se van incrementando a medida que se van recibiendo más casos y se requieren para obtener los mejores resultados<sup>113</sup>.

La función de cada participante queda definida por las competencias de su especialidad. Los objetivos del tratamiento en equipo son mejorar los resultados del tratamiento a través de la colaboración entre los múltiples especialistas necesarios debido a la complejidad de la patología, la información a los padres y al paciente

cuando puede asimilarlo, y el hacer sentirse al niño como un todo, no exclusivamente como un paciente de la especialidad que uno trata<sup>113</sup>. El rol principal del equipo es proveer a cada caso individualizado, un seguimiento de calidad y continuo durante todo el tiempo que precise<sup>114</sup>. Este tipo de trabajo en equipo es fundamental, para minimizar o prevenir las secuelas. El éxito de los resultados dependerá de la experiencia del equipo multiprofesional, de la planificación y coordinación con un seguimiento longitudinal del paciente<sup>8</sup>.

Hay dos métodos de funcionamiento de los equipos<sup>113</sup>:

- “*Carrusel*”: el paciente es evaluado en la misma sala por todos los especialistas, en la misma sesión y la toma de decisiones una vez que el paciente ha salido es conjunta, comunicándose posteriormente al mismo y a la familia. El inconveniente de este método es que no se realizan pruebas específicas.
- “*De triaje*”: es valorado inicialmente por el coordinador y a partir de ahí derivándolo al resto de especialistas que precise, valorándolo todos en la misma jornada laboral, y al final se discute el caso.

En 1999 González Landa y cols.<sup>115</sup> hicieron una encuesta tratando de valorar el estado actual del tratamiento en equipo para las fisuras labio-palatinas en España, conocer la experiencia y organización de los centros que participan en el tratamiento de estos niños. Se propuso este estudio debido a que este tipo de tratamiento está muy disperso en nuestro país, desconociéndose en qué ciudades y hospitales se realiza, cuál es la experiencia en cada centro, si existen equipos de tratamiento y cuál es el resultado final del tratamiento. Con los resultados obtenidos concluyeron que existen pocos equipos bien organizados, los equipos no están oficialmente reconocidos y no hay cultura real de tratamiento en equipo, está muy descentralizado, y en la mayoría de los hospitales la casuística es muy limitada.

Dentro de las guías prácticas del **Eurocleft (European Cleft Organisation)** desarrolladas en su primera reunión en abril de 1998, hay un apartado sobre la **organización de los servicios**. En este se detalla<sup>8,116</sup>:

- El cuidado del fisurado se hará por un equipo de especialistas multidisciplinar.
- Los miembros del equipo deben de tener una formación específica en el tratamiento del fisurado.
- El equipo tendrá un protocolo de común acuerdo que incluya el diagnóstico, la recogida de datos y los protocolos generales.
- Debe de haber una persona responsable de la mejoría de la calidad y de la comunicación dentro del equipo.
- La coordinación del equipo es fundamental, ya que hay muchas especialidades involucradas, el coordinador debe de ser nombrado entre los miembros del equipo.
- El número de pacientes referidos al equipo debe de ser suficiente para mantener la experiencia y las habilidades de todos los miembros del equipo y para realizar una evaluación de los resultados del equipo dentro de un período de tiempo razonable. Se recomienda que cada cirujano intervenga al menos 40-50 nuevos casos anuales.

En cuanto al **ACPA (American Cleft Palate Association)** ha establecido los siguientes estándares (2010), como necesarios para la consideración y aprobación de los equipos de fisura labiopalatinas<sup>8,114</sup>.

- **Estándar 1. Composición del equipo**

El equipo:

1.1 Incluye la designación de un coordinador que facilite la función y eficacia del equipo, provea de cuidados a los pacientes y su familia, ayude a la comprensión de la patología y organice la ejecución de los planes de tratamiento.

1.2 Incluye logopeda, cirujano y ortodoncista.

1.3 Incluye miembros cualificados en función de su educación, experiencia y credenciales para proporcionar un cuidado adecuado y actualizado con las mejores prácticas.

1.4 Tendrá acceso a profesionales de otras disciplinas como psicología, asistencia social, psiquiatría, genética, odontología general y pediátrica, otorrinolaringología y pediatría general

1.5 Debe incluir un cirujano entrenado en cirugía cráneo-maxilofacial y tener acceso a un psicólogo que evalúe el desarrollo psicológico y cognitivo que deben formar parte de la historia clínica. El equipo podrá referir al neurocirujano, oftalmólogo, radiólogo y genetista en caso necesario.

- **Estándar 2. Actuación en equipo y responsabilidades**

2.1 Deberá disponer de un mecanismo para mantener reuniones periódicas entre los tres especialistas fundamentales, que coordina y colabora en el cuidado de los pacientes

2.2 Deberá poseer un mecanismo de interconsulta para referencia y comunicación con otros profesionales

2.3 El trabajo del equipo se realiza de forma coordinada. La secuencia de las evaluaciones y tratamientos se hace de acuerdo con el desarrollo general del paciente y sus necesidades médicas y psicológicas

2.4 El seguimiento y la reevaluación de los pacientes deberá hacerse con una periodicidad establecida por el equipo

2.5 Se debe contar con una historia clínica única, centralizada y compartida

- **Estándar 3. Comunicación con el paciente – familia / cuidadores**

3.1 Se proporcionará la información apropiada al paciente y su familia / cuidadores sobre las evaluaciones y tratamientos

3.2 Se animará a la participación activa del paciente y la familia o cuidadores en el proceso de tratamiento

3.3 El equipo ayudará a la familia o cuidadores en la consecución de ayudas para la asistencia necesaria para cubrir las necesidades financieras de cada paciente.

- **Estándar 4. Competencia cultural**

4.1 El equipo demostrará sensibilidad con las diferencias individuales que puedan afectar la relación dinámica entre el equipo y la familia o cuidadores.

4.2 El equipo tratará sin discriminar a los pacientes y familiares o cuidadores.

- **Estándar 5. Servicios psicológicos y sociales**

5.1 El equipo deberá contar con mecanismos para la evaluación inicial y el tratamiento periódico de las necesidades psicológicas y/o sociales de los pacientes, familiares o cuidadores y para referirlos para tratamiento adicional si se precisa

5.2 Debe tener mecanismos de evaluación de la capacidad cognitiva

- **Estándar 6. Evaluación de resultados**

6.1 Se deberá contar con mecanismos para monitorizar los resultados de los tratamientos a corto y largo plazo

6.2 El equipo deberá implantar un sistema de mejora continua de la calidad.

### 2.6.2 Componentes

El equipo interdisciplinario ideal debería de incluir especialistas en estas áreas: anestesiología, otorrinolaringología, radiología, genética/dismorfología, neurología, neurocirugía, enfermería, oftalmología, cirugía oral y maxilofacial, ortodoncista, pediatría, cirugía plástica, odontopediatra, ortodoncista, protésico, psiquiatría, psicología, trabajador social, y especialista en patología del habla<sup>114</sup>.

La figura del especialista en patología del habla, en nuestro país, es llevada a cabo por el Foniatra o en su lugar por un Médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación (MFyR) especializado en Foniatría.

La Foniatría fue introducida en nuestro país en 1950 por el Doctor (Dr) Jorge Perelló.



Fig.21. Dr. J. Perelló. Tomada de <http://www.somef.es/><sup>117</sup>

En el momento actual, la Foniatría no es todavía una especialidad reconocida en la Ley de Especialidades, a pesar de todos los esfuerzos realizados por la Sociedad Médica Española de Foniatría (SOMEF). Previamente (1992-2001) existió la Escuela de Especialización Profesional de Foniatría de la Universidad de Salamanca. Título Propio de Médico Foniatra de la Universidad de Salamanca<sup>117</sup>. Como actualmente, no existe formación propia como Foniatra, de ahí que sea el Médico especialista en MFyR quien se forme en esta materia y formará parte del equipo multidisciplinar.

### 2.6.3 Equipo multidisciplinar del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid

La *Unidad Funcional del Fisurado del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid (UFF del HUI2O)* fue creada en 1999 por un cirujano pediátrico, un maxilofacial y un ortodoncista. 16 años después la UFF la componen:

- Un Cirujano Pediátrico
- Tres Cirujanos Maxilofaciales (QX MXF)
- Un Cirujano Plástico
- Enfermera – Gestora de casos
- Un Ortodoncista: no está en plantilla
- Dos Otorrinolaringólogos (ORL)
- Un Médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación especializado en Foniatría (A partir de ahora, Foniatría o Foniatra)
- Pediatría: Consulta de lactancia materna
- Sindromología
- Asistente social



Fig.22. Parte de los miembros de la UFF del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid

Es un equipo multidisciplinar e interdisciplinar.

Previamente trabajábamos mediante el *método de “triaje”*, sin la posibilidad de aunar criterios conjuntamente al final de todas las consultas, por la actividad asistencial de cada uno de nosotros. Desde el inicio de este año, una vez valorado por todas las especialidades necesarias, a las cuales deriva el Cirujano Maxilofacial según los hallazgos en la primera consulta, hemos empezado a utilizar el *método carrusel*. Así, nos reunimos una vez al mes, y en la misma consulta valoramos los distintos especialistas al mismo paciente (Cirujano Maxilofacial, Cirujano Plástico, Otorrinolaringólogo y Médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación). Durante esta consulta, se realizan las exploraciones necesarias, para actuar como equipo inter y transdisciplinar, y tomando finalmente las decisiones en común sobre cada caso en particular y explicándoselas posteriormente y haciendo partícipes a la familia y al paciente.

#### 2.6.3.1 Funciones

FUNCIONES	ESPECIALIDADES	FUNCIONES	EN
INDIVIDUALES		COMÚN	
Cirugía secundaria	<b>CIRUGÍA</b>	Consulta prenatal	
Cirugía IVF	<b>MAXILOFACIAL</b>	Primer paso de la Unidad	
Cirugía ortognática		Cirugía primaria	
Cirugía fisura labial aislada	<b>CIRUGÍA PEDIÁTRICA</b>	Interconsultas al resto de especialidades, según las	
Rinoplastia		necesidades en cada caso	
Cirugía estética	<b>CIRUGÍA PLÁSTICA</b>	Revisiones periódicas	
		Coordinación del equipo	



**ENFERMERA GESTORA  
DE CASOS**

Coordinación con Atención Primaria  
Información del plan de tratamiento  
Seguimiento del desarrollo global del paciente.  
Coordinación entre especialidades, optimizando las visitas en el mismo día  
Atención telefónica a los pacientes, sobre dudas, o de problemas que van surgiendo  
Citación de la consulta multidisciplinar

**ORTODONCISTA**

Valoración ortopedia prequirúrgica  
Valoración prótesis fonatorias  
Valoración ortodoncia

**MEDICO REHABILITADOR  
ESPECIALISTA EN FONIATRÍA**

Valoración perceptual del habla  
Valoración del desarrollo fonológico  
Valoración del lenguaje  
Valoración de la IVF  
Determinar conducta a seguir, con objetivos y pronóstico funcional  
Coordinación de los profesionales para el tratamiento logopédico (logopeda escolar, hospitalario, privado) y en casos determinados fisioterapéutico.  
Recomendaciones domiciliarias.

<b>ORL</b>	<p>Diagnóstico y tratamiento de otitis seromucosa</p> <p>Evaluación de la audición</p> <p>Miringotomía y colocación tubos de drenaje timpánicos</p> <p>Tratamientos de las secuelas</p> <p>Evaluación IVF mediante nasofibroscopia</p>
------------	--

<b>CONSULTA LACTANCIA MATERNA</b>	<p>Consejos para lactancia materna</p> <p>Consejos para adaptación tetinas biberón</p> <p>Consejos generales para la alimentación del bebé</p>
-----------------------------------	--

<b>SINDROMOLOGÍA</b>	<p>Valoración de cada caso de forma individualizada, de si la fisura es aislada o sindrómica</p> <p>Estudio genético</p> <p>Consejo genético</p>
----------------------	--

<b>ASISTENTA SOCIAL</b>	<p>Gestión de aparotología</p> <p>Recursos de traslados</p> <p>Información sobre recursos sociales, burocracia para discapacidad...</p>
-------------------------	---

### 2.6.3.2 Cronograma

<b>0 – 3 MESES</b>	Consulta de genética
	Consulta de lactancia materna
	Consulta de ORL para valoración audición
	Consulta QX MXF – Valoración ortopedia prequirúrgica
<b>3 – 6 MESES</b>	<b>QUEILOPLASTIA</b>
<b>9 – 18 MESES</b>	<b>PALATOPLASTIA</b> , cada vez se tiende más a cirugías antes del año
	<b>DRENAJES TIMPÁNICOS</b>
<b>2 – 6 AÑOS</b>	Atención Temprana
	Consulta de Foniatría. Valoración de necesidad tto logopédico
	Valoración tratamiento ortodóncico
	Consulta Cirugía
	Consulta ORL
	Valoración IVF
<b>9 – 11 AÑOS</b>	<b>CIRUGÍA IVF</b> , hacia los 5-6 años
	<b>INJERTO ÓSEO</b>
	<b>Revisión cicatriz</b>
	Consulta Cirugía
	Consulta ORL
	Consulta Foniatría
<b>13 – 15 AÑOS</b>	<b>RINOPLASTIA</b>
	<b>CIRUGÍA ORTOGNÁTICA</b>
	Valoración deformidad dentofacial por ortodoncista
	Consulta Cirugía
	Consulta ORL
	Consulta Foniatría
<b>FINAL DEL CRECIMIENTO</b>	<b>CIRUGÍA ESTÉTICA</b>
	Ortodoncia
	Consulta Cirugía
	Consulta ORL
	Consulta Foniatría

Tabla 11. Cronograma utilizado por el equipo de la UFF del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid

Teniendo en cuenta lo anteriormente desarrollado, se objetiva que el mecanismo velofaríngeo es muy complejo, por lo que precisa de una valoración que implica a distintos especialistas médicos y diferentes pruebas diagnósticas. Bien es sabido, las diferencias que existen entre los hallazgos obtenidos en la exploración perceptual y la nasofibroscopia.

Sabiendo que la exploración perceptual es la “gold standard”, la menos costosa y no cruenta, sería importante conocer si algún dato de esta valoración, pudiese inferir los datos recogidos en la nasofibroscopia, de forma que se evitase la realización de esta prueba, que puede ser molesta para los pacientes y determinar la razón por la cual en algunos casos se correlacionan y en otros no, para mejorar el manejo de esta patología.

Por todo ello, se ha diseñado este estudio cuyos objetivos e hipótesis se desarrollan a continuación.

# **CAPÍTULO 3-**

# **OBJETIVOS E**

# **HIPÓTESIS**

### **CAPITULO 3. OBJETIVOS E HIPÓTESIS**

#### **3.1 OBJETIVOS**

##### **3.1.1 Objetivo principal**

- Valorar si hay relación entre las cualidades acústicas del habla valoradas mediante la exploración perceptual de la misma y los hallazgos obtenidos mediante la nasofibroscofia. Determinar así si se podría evitar realizar esta prueba en ciertos casos.

##### **3.1.2 Objetivos secundarios**

- Precisar si existe algún factor que condicione que en unos casos se obtenga una exploración similar entre el Médico Rehabilitador especialista en patología del habla mediante la valoración perceptual y el Otorrinolaringólogo a través de la nasofibroscofia y en otros existan discrepancias.
- Demostrar si hay alguna condición que favorezca la aparición de la insuficiencia velofaríngea, mientras que en otros no se desarrolla. De esta manera se podrá realizar una prevención primaria para mejorar la calidad de vida que se reduce en estos pacientes secundariamente a la pobre inteligibilidad de su habla.

## **3.2 HIPÓTESIS**

### **3.2.1 Hipótesis principal**

- Dentro de los hallazgos obtenidos mediante la exploración perceptual del habla, la hipernasalidad está directamente relacionada con el grado de insuficiencia velofaríngea determinado en la nasofibroscopia.
- La severidad del soplo nasal, no está relacionada con el grado de insuficiencia velofaríngea determinado en la nasofibroscopia.

### **3.2.2 Hipótesis secundarias**

- Los casos en los que no existe correlación entre la exploración perceptual del habla y la nasofibroscopia, son aquellos en los que han realizado más tiempo de tratamiento logopédico.
- La aparición o no de la insuficiencia velofaríngea está directamente relacionada con la edad de la cirugía primaria de paladar.

# **CAPÍTULO 4-**

# **METODOLOGÍA DEL**

# **ESTUDIO**



## **CAPITULO 4. METODOLOGÍA DEL ESTUDIO**

### **4.1 MATERIAL**

Se realiza un estudio longitudinal retrospectivo de un año de evolución, con los pacientes remitidos por cualquiera de los especialistas de la UFF del HU12O de Madrid por una alteración de las cualidades del habla . Estos pacientes son valorados en la consulta de la sección de Foniatría del Servicio de Medicina Física y Rehabilitación de dicho hospital. Junto con el Hospital La Paz, el Hospital Gregorio Marañón y el Hospital Niño Jesús son los 4 hospitales de referencia en Madrid en esta patología. En España no existen centros de referencia nacional como tal, si no que son recomendaciones según los casos atendidos e intervenidos en los mismos.

#### **4.1.1 Sujetos del estudio**

**Criterios de inclusión:** todos los pacientes ya diagnosticados de IVF, o con diagnóstico de cualquiera de las patologías causantes de IVF, con posibilidad de desarrollarla.

**Criterios de exclusión:**

- Fisura labial aislada.
- Pérdida de seguimiento, por haber acudido sólo a una primera consulta.
- Aquellos que no han llegado a la edad para el desarrollo evolutivo normal del habla o del lenguaje, es decir, aquellos remitidos con menos de tres años o independientemente de la edad no tenga una adquisición suficiente que nos permita la exploración.
- Aquellos en los que existe un trastorno del lenguaje que resulta imposible la exploración perceptual del habla a los niveles requeridos para esta evaluación, como son los casos de hipoacusia neurosensorial severa o deficiencia cognitiva.
- Trastornos del habla no relacionados con la patología estudiada.

De los pacientes incluidos finalmente en la muestra se realizarán dos grupos, el primero los que han desarrollado la IVF y un segundo en el que no.

#### 4.1.2 Variables del estudio

1.- Demográficas: Edad y sexo.

2.- Clínicas:

- Patología existente: En caso de ser FLP se utilizó la clasificación según formas clínicas.

- *FISURA LABIAL*:

- Unilateral

- Completa

- Incompleta

- Bilateral

- Completa

- Incompleta

- *FISURA DEL LABIO Y DEL PALADAR*

- Unilateral

- Bilateral

- *FISURA DEL PALADAR*

- Fisura del paladar duro y blando

- Fisura del paladar blando

Se utiliza este tipo de clasificación dentro de nuestro equipo multidisciplinar, puesto que nos parece la forma más sencilla para la comunicación entre los distintos especialistas.

- Si presenta un síndrome diagnosticado. Se hicieron dos subgrupos con sindrómico / no sindrómico.
- Edad de la cirugía primaria del paladar.
- Si hay una segunda cirugía sobre el paladar: únicamente teniendo en cuenta si hay o no hay cirugía secundaria, sin precisar el tipo de cirugía.
- Si se han realizado otras cirugías posteriores a esta segunda, igualmente sin determinar el tipo de cirugía realizada.
  - En cuanto a las cirugías siempre se refiere a cirugías sobre paladar, sin tener en cuenta las cirugías de queiloplastia, injerto alveolar, rinoplastias, estética, ortognática.

- Tiempo de tratamiento logopédico que llevan realizado en el momento de la consulta

### 3.- Datos obtenidos de la exploración de los distintos especialistas

- Nasofibroscofia realizada por el especialista en ORL. Se realiza mediante un endoscopio flexible que se introduce por una fosa nasal, dentro de la nasofaringe y se coloca sobre el velo<sup>6,52</sup>. Se obtendrá así una óptima visión del paladar blando, paredes laterales y pared posterior faríngeas. Se explora esta función con el habla del paciente, que según nuestro protocolo se realizarán repitiendo sílabas, palabras y frases que contengan tanto fonemas fricativos como fonemas oclusivos<sup>6,53</sup>. Esto va a permitir la visualización directa del cierre máximo VF y valorar el patrón de cierre<sup>6,53</sup>. Así obtendremos los siguientes datos:

- Patrón de cierre del esfínter VF<sup>20,21</sup>
  - Cierre coronal
  - Cierre sagital
  - Cierre circular
  - Cierre circular con rodete de Passavant
- Tamaño del gap del esfínter velofaríngeo. La visualización se realiza por parte de dos experimentados Otorrinolaringólogos, clasificando según su criterio clínico la insuficiencia velofaríngea. Se sigue el protocolo estandarizado de medición del gap VF, dado por el Grupo Internacional de Trabajo<sup>118</sup>. Se adapta de la siguiente manera:
  - No IVF: Cuando en el protocolo dan una puntuación de 1.0
  - Leve: Cuando dan una puntuación de 0.9
  - Moderada: Dan una puntuación de 0,75.
  - Grave: Dan una puntuación de 0,0
    - Estas mediciones se valoran mediante una estimación del porcentaje del máximo cierre del esfínter VF durante el habla, en relación a la posición de reposo.

- Exploración realizada por el Médico Rehabilitador especialista en Foniatría:
  - Historia clínica<sup>45,119</sup> detallada sobre estado actual, diagnósticos previos, intervenciones realizadas con anterioridad, tipo de cirugía y edad a la que se las han realizado, datos sobre alimentación previa y actual y si existen o han existido regurgitaciones, edad a la que se han ido alcanzando los hitos del desarrollo psicomotor, escolarización, conocer la percepción familiar en cuanto al del habla y lenguaje del niño, saber si bien la familia o el paciente sienten que existe un problema a nivel de la comunicación que interfiera en sus relaciones sociales. Averiguar los tratamientos realizados hasta el momento y la duración de los mismos. (Anexo 4). De esta anamnesis se recogerán las variables demográficas y clínicas descritas previamente.
  - Exploración anatómica y funcional<sup>36,45,119</sup>: Se incluye la visión del conjunto de órganos que intervienen en la fonación, el habla, su anatomía e integridad funcional. En general, ha de valorarse los labios, la lengua, el paladar duro, y el paladar blando, tanto sus rangos de movimiento como su tonicidad. También es importante conocer la dentición y el tipo de oclusión. Se adjuntan en Anexo 2. De aquí se recogerá la exploración del paladar, puesto que puede influir en las características acústicas – perceptuales del habla. Así se clasificará en:
    - Normal
    - Paladar corto
    - Existencia de fístula
    - Hipomotilidad

○ EXPLORACIÓN PERCEPTUAL DEL HABLA:

A.- Habla espontánea:

- Conversacional: Se intenta siempre mantener una conversación espontánea con el paciente, sobre temas que le resulten interesantes para conseguir su colaboración.
- Dirigida: Se utilizan láminas que representan una historia, adecuada a la edad del paciente. Fundamentalmente, es mostrar siempre la misma imagen a todos los pacientes, para que los resultados puedan ser comparables.
  - Así se utilizaría la imagen del PLON- R (Prueba de Lenguaje Oral de Navarra – Revisada). El PLON es una prueba para evaluar el desarrollo del lenguaje oral de los niños de 3, 4, 5 y 6 años en los aspectos de Fonología, Morfología-Sintaxis, Contenido y Uso del lenguaje. El PLON-R es un instrumento sencillo de comprender, fácil de usar, con un tiempo de aplicación breve y de gran utilidad para detectar los problemas lingüísticos de los niños. Esta prueba se aplicará en su totalidad, en el caso de observar dificultades en cualquiera de las esferas del lenguaje<sup>120</sup>.

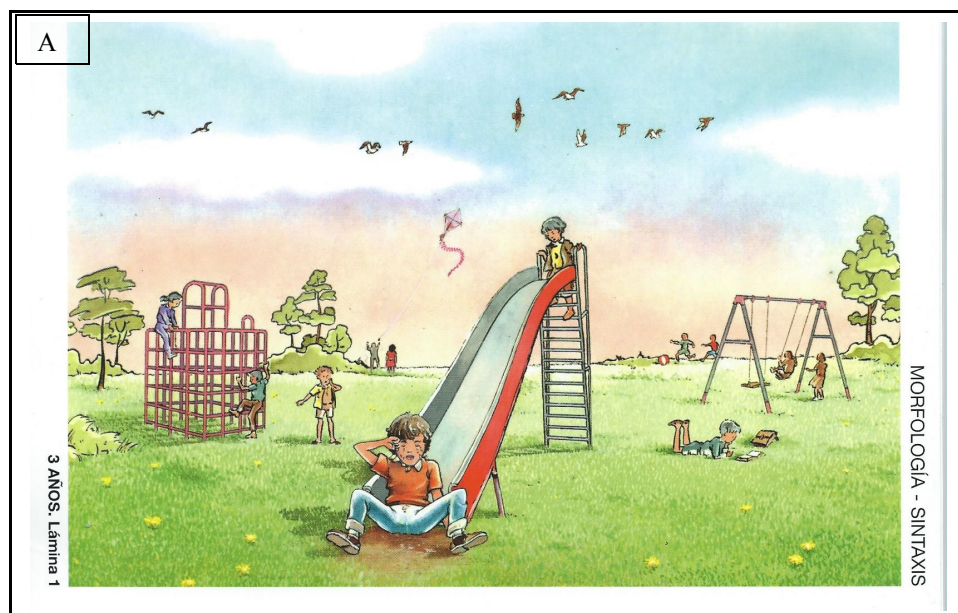




Fig.23. Lámina 1 de la prueba PLON-R. Morfología y sintaxis. A. 3-4 años, B. 5 y 6 años<sup>120</sup>

- Cuando la edad del paciente es superior a estas edades, se buscan otras imágenes, que consiga un estímulo en el paciente, para que las describa y observar de este modo el habla espontánea. Una de las imágenes utilizadas es la lámina 1 del Test de Boston. Este test realmente se utiliza en la afasia. Lo que se busca al mostrar esta ilustración, es la descripción de la misma, y conseguir analizar tanto las características del lenguaje como del habla. Se puede aplicar a partir de los 5 años<sup>121</sup>.



Fig. 24. Lámina 1. Test de Boston

B- Se valorará cada uno de los fonemas de forma individualizada y en cada posición posible mediante una adaptación del test del desarrollo fonológico de Laura Bosch<sup>48</sup>. Las imágenes que se muestran (fig. 23) son una selección realizada por mí misma, con el objetivo de ser más estimulantes para los niños. Se evalúan, al igual que en la prueba de la autora citada previamente, 62 elementos fonéticos, distribuidos en 32 palabras. Se inicia con un registro espontáneo, si no se induce mediante pistas o clave fonémica y por último en caso de no conseguirlo así, mediante la repetición

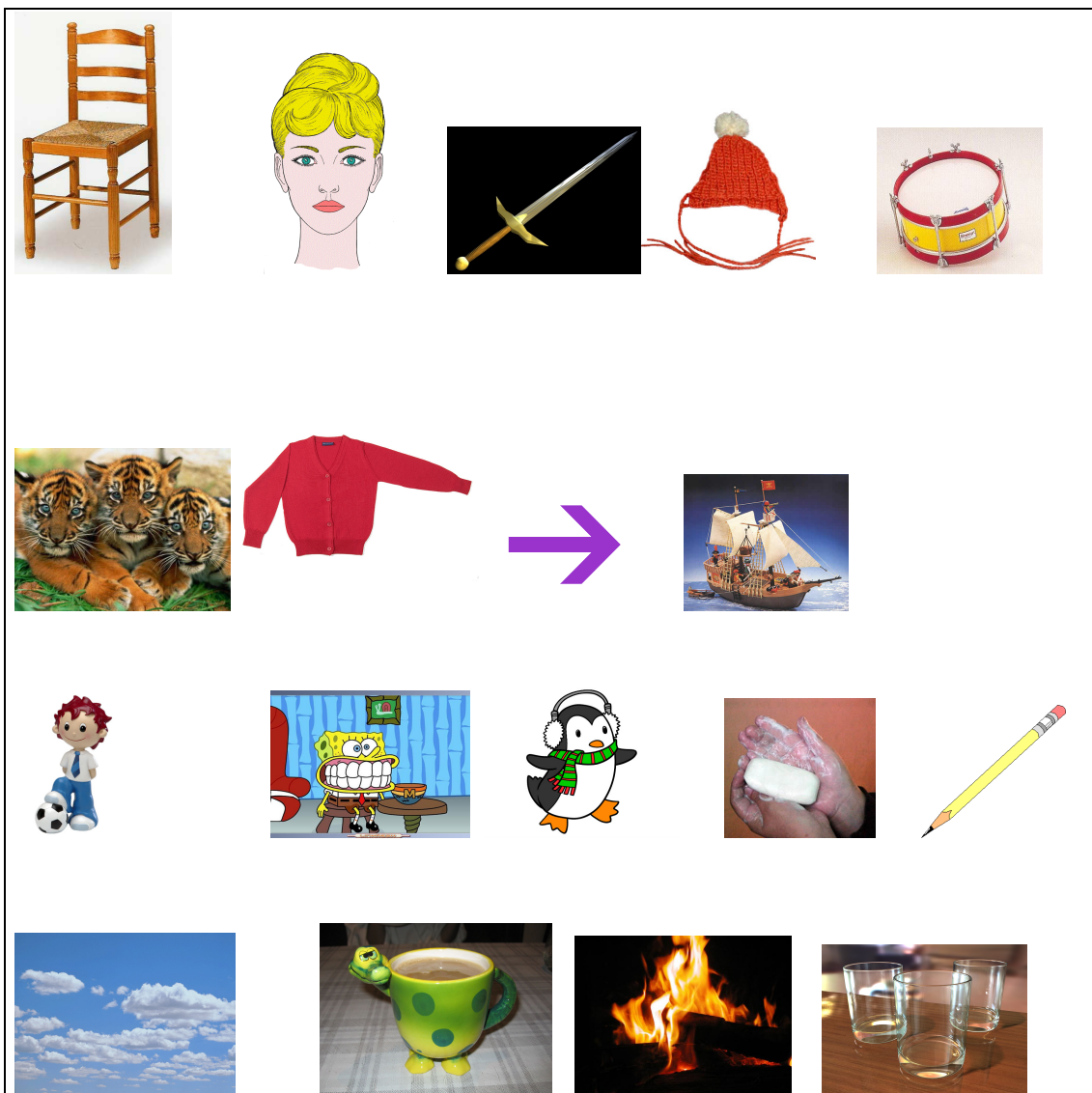






Fig.25. Ilustraciones adaptadas del test del desarrollo fonológico de Laura Bosch

Se presenta a continuación, según el orden de aparición en mi evaluación la lista definitiva de vocabulario seleccionado finalmente en la prueba de L. Bosch y por tanto la representada mediante las imágenes anteriores:

– *Silla, Cara, Espada, Gorro, Rojo, Tambor, Tres, Chaqueta, Flecha, Barco, Niño, Bufanda, Diente, Jabón, Lápiz, Cielo, Taza, Fuego, Cristal, Piedras, Clase, Plancha, Negro, Blanco, Globos, Libros, Fruta, Estrella, Peine, Mosca, Bolso, Autobús.*



En este caso, se utilizan estas mismas imágenes independientemente de la edad del paciente, conociendo el desarrollo fonológico normal según la edad del niño. Se muestra a continuación el perfil de adquisición fonológica por edades, que se utiliza.

Modo de articulac	Bilabial		Labiodental		Linguodental		Linguointerdental		Linguoalveolar		Linguopalatal		Linguovelar	
Sonorida	Sd	Sn	Sd	Sn	Sd	Sn	Sd	Sn	Sd	Sn	Sd	Sn	Sd	Sn
Oclusiva	/p/ 3 A	/b/ 3A			/t/ 3A	/d/ 4A							/k/ 3A	/g/ 4A
Fricativa			/f/ 4A				/z/ 6A		/s/ 5A			/y/ 4A	/j/ 3A	
Africada											/ch/			
Nasal		/m/ 3A								/n/ 3A		/ɲ/ 3A		
Lateral										/l/ 3A		/ll/ 4A		
Vibrante simple										/r/ 7A				
Vibrante multiple										/R/ 7A				

Tabla 12. Perfil de adquisición fonológica por edades (elaborado a partir de Bosch, 1983). Tomado de manual de logopedia. Evaluación e intervención de las dificultades fonológicas<sup>122</sup>. Sd: sorda; Sn: sonora; A: años

C.- Para evaluar el soplo de manera más específica, aparte de lo observado con las pruebas anteriores, se realiza el *test del espejo de Glatzel*, sosteniendo un espejo bajo las narinas (puede ser el de Glatzel o cualquier otro espejo), y basándonos en la condensación que se produce al producir determinados sonidos<sup>37</sup>. Se realizará colocándolo una vez que ha empezado con la secuencia solicitada y retirándolo antes de finalizarlo para no interferir con la sombra que se puede producir por la respiración. Se va a observar si la condensación es simétrica en ambas narinas y el diámetro de la misma.

Se valorará con distintas producciones:

- Repetición silábica: se utilizarán distintos fonemas con diferente punto de articulación, alternando cada uno de ellos con vocal abierta y vocal cerrada. Las sílabas que se solicitan repetir son las siguientes<sup>123</sup>:
  - /pa/.../pi/
  - /ta/.../ti/
  - /cha/.../chi/
  - /ka/.../ki/

Habrà que tener en cuenta, la existencia de una fistula oronasal, que pueda interferir con esta exploración, y producir soplo nasal por la comunicación existente, afectándose los bilabiales cuando es la parte anterior, los linguopalatales si está en la parte media, y linguovelares en la parte posterior<sup>42</sup>.

- Repetición de frases con fonemas oclusivos, fricativos y nasales. Los de alta presión es decir, los oclusivos y fricativos son los más sensibles para la emisión nasal. Y los nasales serían para descartar una hiponasalidad. Aunque no hay nada protocolizado, en 2013 hubo un Symposium sobre terapias bilingües, en el que la American Speech-Language-Hearing Association, propuso unas herramientas y estrategias para utilizar los especialistas en habla y lenguaje en los niños afectados de FLP, entre ellas las que se utilizan en esta exploración<sup>124</sup>:
  - “Susi sale sola”
  - “kiko quiere coco”
  - “Mamá me mima mucho”

Con todas estas pruebas se valorarán las características perceptuales del habla como son la existencia de hipernasalidad y de soplo nasal, si se producen alteraciones articulatorias y la inteligibilidad del habla. Así se clasificará de la siguiente manera:

- Hipernasalidad: Se realiza una adaptación al español de los parámetros universales dados por Henningsson et al<sup>125</sup>.
  - No hay presencia de hipernasalidad
  - Leve: excede los parámetros regionales, pero siendo socialmente aceptable. Es inconsistente. El paciente y la familia están satisfechos con la resonancia del habla.
  - Moderada: Interfiere en la percepción del mensaje, siendo socialmente inaceptable. Hay incremento de nasalidad en todas las vocales sin alterar su identidad.
  - Grave: Interfiere con la inteligibilidad del habla, socialmente muy inaceptable. Hay incremento de nasalidad en vocales, pudiendo perder su identidad y en consonantes sonoras.
  
- Soplo nasal: aunque la valoración se realiza midiendo la condensación con cada uno de los fonemas y si es simétrico o no en ambas narinas, los datos que se recogen y por lo que se clasifica a los pacientes de la muestra es el número de fonemas en los que se evidencia el soplo. Se realiza así para tener una categorización similar en todos los pacientes. Así se obtiene:
  - No existencia de soplo nasal
  - Sólo con un fonema
  - Con dos fonemas de diferente punto de articulación
  - Con tres fonemas de diferente punto de articulación
  - Con todos los fonemas

- Alteraciones articulatorias: Diferenciando entre
  - Producciones articulatorias compensatorias<sup>36,37,40,42</sup>:
    - *Golpe glótico*: Según Perelló (1972) se trata de la sustitución de los fonemas oclusivos, por un pequeño ruido a nivel glótico. La lengua se coloca atrasada, la punta no toca los incisivos ni el dorso el paladar, el maxilar inferior quedaría entreabierto, los labios inertes, la faringe se retrae y la laringe se eleva y avanza<sup>42</sup>. Se puede observar una contracción del cuello o incluso notar este choque a nivel laríngeo mediante la palpación<sup>37</sup>.
    - *Ronquido nasal*: Se apreciaría un sonido parecido al ronquido que realiza una persona cuando está dormida<sup>40</sup>. Principalmente son fricativas.
  - Errores obligatorios: Serían aquellos errores que ocurren cuando el punto de producción del fonema es el correcto, pero el modo de articulación es anormal debido a la anomalía estructural existente<sup>37</sup>.
    - Cuando los fonemas oclusivos son sustituidos por el correspondiente fonema nasal (según punto de articulación), por ejemplo /b/ por /m/ <sup>37</sup>.
    - Omisión de fricativas y/o oclusivas por la poca presión existente a nivel del esfínter VF
  - Dislalias evolutivas: Dislalia es el trastorno de la articulación, por función incorrecta de los órganos periféricos del habla<sup>35,126</sup>. Se considera evolutiva cuando por la edad del paciente, es todavía normal que no la articule correctamente, siguiendo el perfil de adquisición fonológica, presentado previamente.

- Inteligibilidad del habla: Utilizaremos para ello la clasificación según Pensler y Bauer:
  - *Grado 4*: Habla ininteligible, severa IVF.
  - *Grado 3*: Habla inteligible, pero de pobre calidad, que hace preciso al oyente realizar un esfuerzo comprensivo o demandar repetición. IVF moderada
  - *Grado 2*: Habla inteligible, con posible detección de una mínima fuga de aire, pequeña IVF. No es preciso preguntar para entender el mensaje
  - *Grado 1*: Habla normal

## 4.2 MÉTODO

La codificación y el análisis de datos se realizaron mediante el programa estadístico SAS 9.3. Los datos recogidos de los pacientes se describieron mediante el porcentaje absoluto y relativo para las características categóricas y para las variables continuas mediante la media y la desviación típica.

Para probar si había diferencias estadísticamente significativas se calculó mediante la prueba no paramétrica del test de Wilcoxon, para las características cuantitativas y el test de Fisher para las variables cualitativas.

Para valorar la asociación entre dos variables se utilizó la correlación de Pearson. Dicho cálculo es el primer paso para determinar la relación entre las variables, es decir si los valores de una variable tienden a ser más altos o más bajos para valores más altos o más bajos de la otra variable.

Todos los análisis se llevaron a cabo con un nivel de significación de 5%.

### **4.3 LIMITACIONES**

- Ha sido complicado acceder a alguno de los datos previos de determinados pacientes, por no haber sido atendido anteriormente en nuestro hospital, bien por proceder de otro o en los casos de niños adoptados.
- Inicialmente se pretendía conseguir una muestra mayor, pero una vez aplicados los criterios de exclusión, el tamaño ha sido inferior al esperado. Teniendo en cuenta que la IVF es una entidad poco frecuente y que su causa más habitual, la FLP, es considerada una enfermedad rara, se estimó finalmente que podría ser suficiente.

# **CAPÍTULO 5-**

# **RESULTADOS**

## **CAPITULO 5. RESULTADOS**

### **5.1 RESULTADOS DESCRIPTIVOS**

Se evaluaron retrospectivamente 54 pacientes remitidos desde cualquiera de los componentes de la UFF del HU12O, durante un año. Quince pacientes fueron excluidos, por fisura labial aislada (n=4), por no haberse completado el seguimiento (n=3), por no haber adquirido un desarrollo normal del lenguaje (n=3), por existir un trastorno del lenguaje que resultaba imposible la exploración perceptual del habla a los niveles requeridos para esta evaluación (n=2) y en último lugar por trastornos del habla no relacionados con la patología estudiada (n=3).

De los 39 pacientes que cumplían los criterios de inclusión, 13 eran hombres (H) (33,3%) y 26 mujeres (M) (66,6%).

La edad media de los pacientes era de  $9,1 \pm 4,78$  años, con un rango muy amplio desde los 3 a los 25 años. Se presenta en la siguiente figura, el número de pacientes que hay de cada edad de la muestra (Fig. 26)

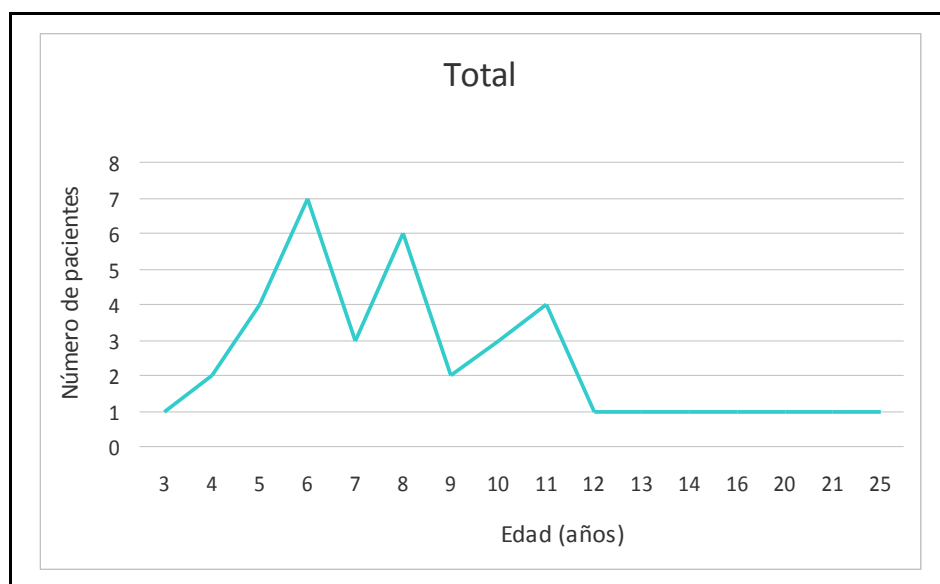
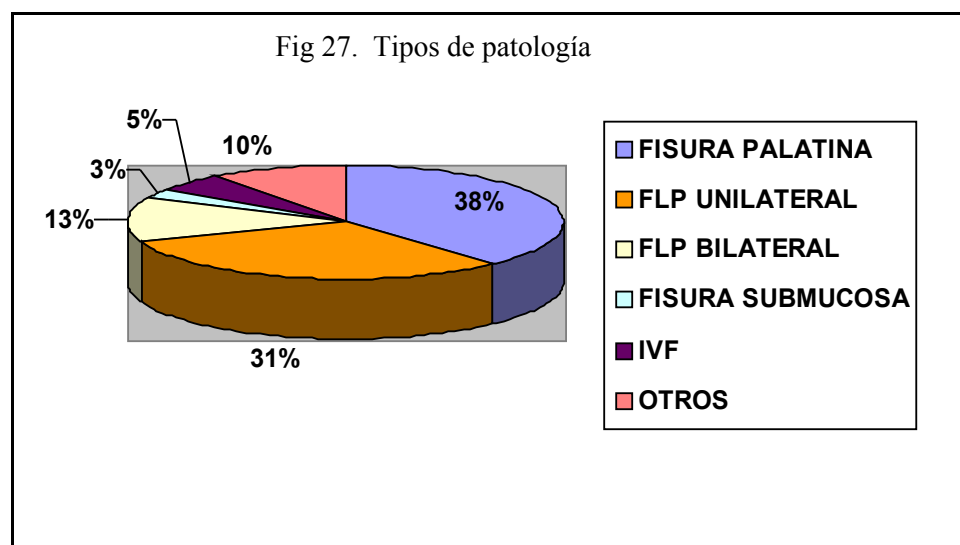


Fig. 26. Distribución de edad por número de pacientes



Se muestran a continuación, las distintas patologías que se han encontrado y su distribución. Así se dividen en 15 pacientes con FP, esto es un 38% del total. Un 43% presentarían FLP, divididos en 12 pacientes con FLP unilateral y 5 bilaterales. 1 paciente con Fisura Submucosa. Otros 2 estaban diagnosticados de IVF, sin determinar su causa en el momento de este estudio. Y el resto (10%), se encuadraron dentro de un grupo heterogéneo que se denominó “Otros”. En este último grupo, uno de ellos tenía hipertrofia adenoidea, otro había sido intervenido de un rabdomiosarcoma palatino, otro presentaba hipertrofia adenoidea con sospecha de fisura submucosa, y por último un caso de adenoamigdalectomía secundario a un SAHS. Se representa en la Fig.27.



FLP: Fisura labiopalatina. IVF: Insuficiencia velofaríngea

Del total de los pacientes, un 23% presentan un síndrome diagnosticado. Y de éstos, nos vamos a encontrar con los siguientes: Sdr. de Pierre Robin (n=3), Sdr. Alcohólico Fetal (n=1), Sdr. de Treacher Collins (n=2), Sdr. de Turner (n=1), Sdr. Polimarfomativo (n=2). Con el fin de relacionarlo con el resto de las variables, se hicieron dos subgrupos, sindrómicos (S), que serían 9 pacientes y no sindrómicos (NS), 30 pacientes, es decir, casi el 77%. Esto se representa en la siguiente figura (Fig. 28)

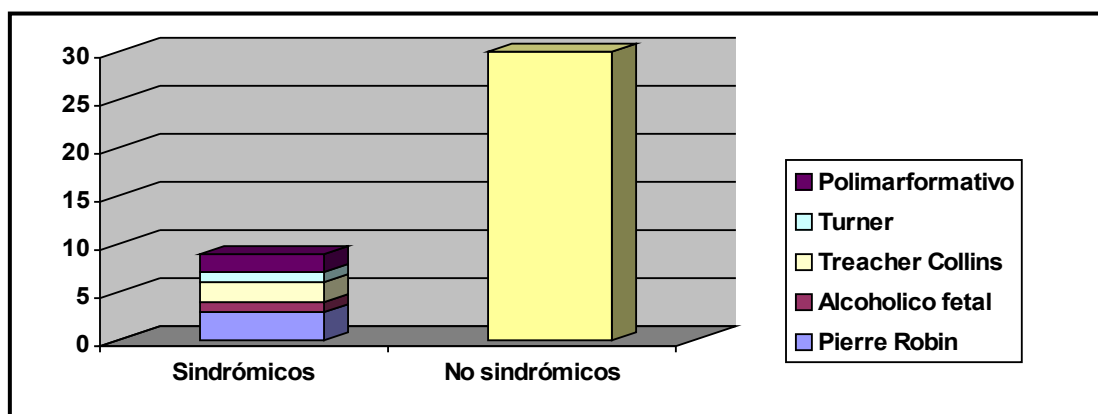


Fig. 28. Subgrupos sindrómicos y no sindrómicos. Tipos de síndromes dentro del subgrupo de sindrómicos

Una vez visto lo anterior, como datos generales, se pasa a correlacionar las variables mostradas previamente, para obtener datos más específicos sobre rangos de frecuencia relacionando la patología según el sexo, y la patología por S o NS. Se muestra en la siguiente tabla (tabla 13), los porcentajes de cada grupo:

	PATOL	FP (%)	FLP UN (%)	FLP BIL (%)	FS (%)	IVF (%)	OTROS
SEXO	H	30,77	38,46	15,38	0,00	0,00	15,38
	M	42,31	26,92	11,54	3,85	7,69	7,69
SIND	NS	33,33	33,33	16,67	0,00	3,33	13,33
	S	55,56	22,22	0,00	11,11	11,11	0,00

Tabla 13. Proporción de pacientes correlacionando patología y sexo, y patología y síndrome. PATOL: Patología. FP: Fisura palatina. FLP UN: Fisura labiopalatina unilateral. FLP BIL: Fisura labiopalatina bilateral. FS: Fisura submucosa. IVF: Insuficiencia velofaríngea. SIND: Síndrome. H: Hombre. M: Mujer. NS: No sindrómico. S: Sindrómico.

Con estos datos, se observa que en los varones la patología más frecuente fue la FLP unilateral (38.46%), y sumando FLP unilateral y bilateral sería mayor del 50%. En el caso del sexo femenino, la patología más frecuente fue la FP (42,31%). Dentro del grupo de los sindrómicos, la patología más habitual fue la FP (55,56%).

Como se aprecia en la siguiente tabla, dentro de todas las posibilidades, la combinación más frecuente de toda la muestra fue la mujer con FP (28,21%).

PAT SEXO	FP (%)	FLP UN (%)	FLP BIL (%)	FS (%)	IVF (%)	OTROS	TOTAL
H	10,26	12,82	5,13	0,00	0,00	5,13	33,33
M	28,21	17,95	7,69	2,56	5,13	5,13	66,67
TOTAL	38,46	30,77	12,82	2,56	5,13	10,26	100

Tabla 14. Proporción de pacientes correlacionando patología y sexo del total de la muestra.  
PAT: Patología. FP: Fisura palatina. FLP UN: Fisura labiopalatina unilateral. FLP BIL: Fisura labiopalatina bilateral. FS: Fisura submucosa. IVF: Insuficiencia velofaríngea. H: Hombres. M: Mujeres

En relación al sexo con la presencia o ausencia de síndrome, se observa que hay un mayor porcentaje de casos sindrómicos en el sexo femenino, con un casi 78% frente al 22% en los hombres.

A continuación se muestran los datos de los rangos de edad en los que se realizó la primera cirugía sobre el paladar. Se tuvo que hacer por rangos de edad por la gran diversidad que existía, teniendo casos de intervenciones por debajo del año hasta un caso de habérsela realizado a los 17 años (procedente de otro país). Como se aprecia en la siguiente figura (Fig. 29) lo más frecuente es en el primer año de vida (56,76%). En dos pacientes, no se consiguió saber la edad de la cirugía, ya que no se tenía estos datos clínicos previos, por ser casos de niños adoptados.

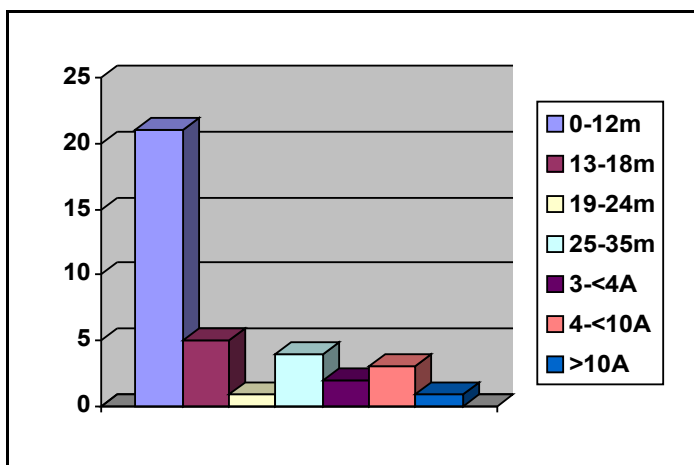


Fig. 29. Número de casos en cada rango de edad de cirugía primaria de paladar.

Edad 1ª Qx	%
0-12 meses	56,76
13-18 meses	13,51
19-24 meses	2,70
25-36 meses	10,81
3-4 años	5,41
4-10 años	8,11
> 10 años	2,70

Tabla 15. Porcentajes de pacientes intervenidos en cada rango de edad.

En cuanto a los pacientes que requirieron una segunda cirugía fueron casi un 26% y un 10% otras cirugías posteriores a ésta, todas ellas sobre el paladar. En relación a la distribución, por sexo, patología y síndrome se presenta la siguiente tabla.

2ª QX	SEXO		PATOLOGÍA						SÍNDROME	
	H (%)	M (%)	FP (%)	FLP UN (%)	FLP BIL (%)	FS (%)	IVF (%)	OTROS (%)	NO (%)	SI (%)
NO	34,48	65,52	66,67	66,67	80	100	100	100	79,31	20,69
SI	30	70	33,33	33,33	20	0	0	0	70,00	30,00

Tabla 16. Porcentajes de pacientes que precisaron o no segunda qx sobre el paladar, en relación al sexo, patología y síndrome. 2ª QX: segunda cirugía. H: Hombre. M: Mujer. FP: Fisura palatina. FLP U: Fisura labiopalatina unilateral. FLP BI: Fisura labiopalatina bilateral. FS: Fisura submucosa. IVF: Insuficiencia velofaríngea.

El 50% de los pacientes intervenidos por segunda vez, presentaban una FP.

De todos los pacientes que cumplían los criterios de inclusión, fueron diagnosticados de IVF 28 pacientes, es decir, casi el 72%. Se expone en la siguiente tabla, el porcentaje de los pacientes con IVF o sin ella, en relación a la patología de base, al sexo, y a la presencia o ausencia de síndrome.

IVF	PATOLOGÍA						SEXO		SÍNDROME	
	FP (%)	FLP UN (%)	FLP BIL (%)	FS (%)	IVF (%)	OTROS (%)	H (%)	M (%)	NO (%)	SI (%)
NO	72.73	27.27	0.00	0.00	0.00	0.00	27.27	72.73	63.64	36.36
SI	25.00	32.14	17.86	3.57	7.14	14.29	35.71	64.29	82.14	17.86

Tabla 16. Distribución por porcentajes de pacientes con y sin IVF, en relación a la patología de base, al sexo y al síndrome. FP: Fisura palatina. FLP UN: Fisura labiopalatina unilateral. FLP BIL: Fisura labiopalatina bilateral. FS: Fisura submucosa. IVF: Insuficiencia velofaríngea. H: Hombre. M: Mujer

A continuación, se presenta el porcentaje de casos que han desarrollado IVF dentro de cada patología, sexo y dentro de ser S o NS.

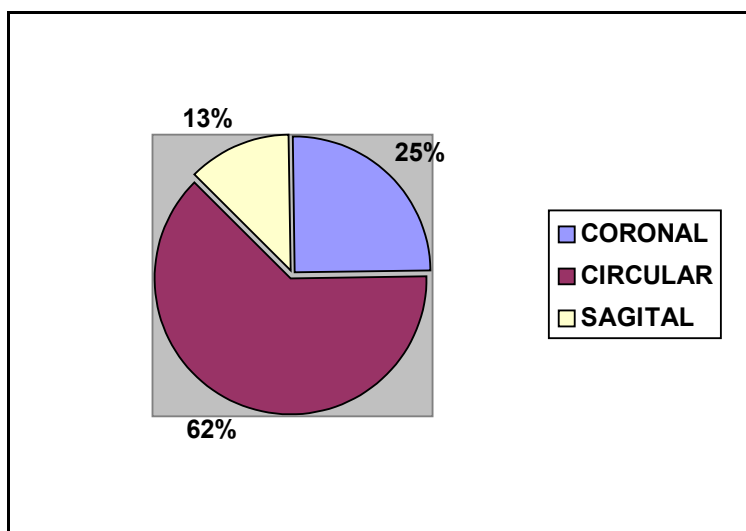
		IVF	
		SI (%)	NO (%)
PATOLOGÍA	FP	46,67	53,33
	FLP UN	75	25
	FLP BIL	100	0
	FS	100	0
	IVF	100	0
	OTROS	100	0
SEXO	H	76,92	23,08
	M	69,23	30,77
SDR	SI	55,56	44,44
	NO	76,67	23,33

Tabla 17. Distribución de los porcentajes de pacientes que han desarrollado IVF, en relación a la patología de base, sexo y al síndrome. IVF: Insuficiencia velofaríngea. FP: Fisura palatina. FLP UN: Fisura labiopalatina unilateral. FLP BIL: Fisura labiopalatina bilateral. FS: Fisura submucosa. SDR: Síndrome

De los 28 pacientes en los que se evidenció la IVF mediante la exploración perceptual del habla, fue confirmada mediante la NF en 24 de ellos. Los otros 4, no se pudo realizar la prueba diagnóstica por distintas razones:

- Un caso de atresia de coanas.
- Otro en los que los padres no dieron su consentimiento para realizarla.
- Otro en el que no se obtuvo colaboración por parte del niño.
- Otro por un problema con la cita en consulta.

Se representa en la siguiente figura, la distribución en porcentajes según el patrón de cierre observado en la NF.



*Fig. 30. Distribución del porcentaje de los tipos de patrón de cierre en la NF.*

En relación al tamaño del gap descrito a partir de la valoración con NF, se observa que un 41,66% presentarían un gap leve, un 33,33% moderado y un 25% grave.

En cuanto a la **EXPLORACIÓN PERCEPTUAL DEL HABLA** se obtuvieron los siguientes resultados:

- SOPLO NASAL: Lo más frecuente, fue la existencia de un soplo nasal grave ya que se producía en todos los fonemas explorados en distintos puntos de articulación. Hubo un paciente en el que no se pudo realizar la exploración, ya que el día que acudió a la consulta, presentaba una infección de vías respiratorias altas, que podría interferir con esta valoración.
- HIPERNASALIDAD: Ese mismo paciente comentado en el ítem previo tampoco se tuvo en cuenta en esta exploración, ya que aunque se apreciaba una resonancia mixta, se sabía que ésta podía estar alterada por dicha infección. Del resto de pacientes (38), lo más habitual fue una hipernasalidad leve y moderada (37% y 32%) respectivamente.
- GRADO DE INTELIGIBILIDAD DEL HABLA (a partir de ahora se referirá como TIPO DE HABLA): Obviamente no se clasificó a dicho paciente, por no tener los datos de la exploración necesarios para ello. Del resto, el grado II fue el más frecuente, con un 42% de los casos.
- AC: Valorando la articulación del habla de los pacientes, se encontró que un 30% producía un ronquido nasal con fricativas, un 28% realizaban un golpe glótico para las oclusivas. Un 16% de la muestra no presentaba ningún tipo de alteración articulatoria, otro 16% eran errores obligatorios por la patología de base y en otro 16% se podían considerar dislalias evolutivas.

Se presentan todos estos datos de la exploración perceptual del habla en las siguientes tablas.

	SOPLO NASAL					HIPERNASALIDAD				TIPO DE HABLA			
	NO	1F	2F	3F	4F	NO	L	MOD	G	GR1	GR2	GR3	GR4
FR	7	8	4	7	12	4	14	12	8	5	16	11	6
%	18,48	21,05	10,53	18,42	31,58	10,53	36,84	31,58	21,05	13,16	42,11	28,95	15,79

	ERRORES ARTICULATORIOS					
	NO	RN	GG	RN+GG	EO	DE
FR	6	11	10	3	6	3
%	16,67	30,56	27,78	8,33	16,67	8,33

*Tabla 18. Número de pacientes y porcentaje de la muestra en cada uno de los grupos de clasificación del soplo nasal, hipernasalidad, tipo de habla y errores articulatorios. F: Fonema. L: Leve. MOD: Moderado. G: Grave. GR1: Grado 1. GR2: Grado 2. GR3: Grado 3. GR4: Grado 4. RN: Ronquido nasal. GG: Golpe glótico. EO: Errores obligatorios. DE: Dislalias evolutivas. FR: Frecuencia*

En relación a la exploración del paladar, se distribuyen entre un 36,84% de la muestra con exploración normal, el 23,68% un paladar corto, un 26,32 % persistía una fístula en el paladar y en un 13,16% había una hipomotilidad.

Por último, la media del tiempo de tratamiento logopédico fue de  $2,74 \pm 1,98$  años, con una amplia variabilidad entre unos que no lo habían precisado y en otros que lo llevaban realizando durante 8 años, en el momento de la exploración. Un 12,82% no lo habían necesitado, y dentro de los que lo habían hecho, en un 35,29% la duración había sido de 3 años, y las proporciones según los años fueron las siguientes 1 año 20,58%, 2 años 14,7%, 4 y 5 años 8,8% cada uno, 6 años 5,8% y 7 y 8 años 2,94% cada uno.



## 5.2 RESULTADOS DE LAS CORRELACIONES

Se señala en la siguiente tabla las diferencias existentes entre el grupo que desarrolló IVF y en el que no, en relación a los datos de la exploración perceptual del habla. Se ha contemplado para todos los datos, un intervalo de confianza del 95% y un valor de  $p < 0,05$ .

IVF	ivf	HN				SpN					TIPO DE HABLA				ERRORES ARTICULATORIOS					
		NO	L	MOD	G	NO	1F	2F	3F	4F	GR1	GR2	GR3	GR4	NO	RN	GG	R N+ G G	EO	D E
		NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO
	NO	4	5	0	2	5	2	0	1	3	4	5	0	2	3	5	0	0	1	2
	SI	0	9	12	6	2	6	4	6	9	1	11	11	4	3	6	10	3	5	1
	p	0,001				0,103					0,006				0,300					

Tabla 19. Diferencias entre los grupos de IVF y no IVF en relación a las variables de la exploración perceptual del habla. HN: Hipernasalidad. SpN: Soplo nasal. IVF: Insuficiencia velofaríngea. L: Leve, MOD: Moderado, G: Grave, F: Fonema, GR: Grado, RN: Ronquido nasal, GG: Golpe glótico, EO: Errores obligatorios, DE: Dislalias evolutivas

Como se aprecia, tanto en la HN como en el tipo de habla habría diferencias significativas entre ambos grupos

Se muestra a continuación, las diferencias entre ambos grupos (IVF/ no IVF) en relación a las variables descriptivas de la muestra.

	SEXO		PATOLOGIA						SDR		EDAD 1ª CIRUGÍA						
IV F	H	M	FP	FLPU	FLPB	FS	IVF	OTROS	NO	SI	0-12M	12-18M	18-24M	24-36M	3-4 A	4-10A	> 10 A
NO	3	8	8	3	0	0	0	0	7	4	5	4	1	0	1	0	0
SI	10	18	7	9	5	1	2	4	23	5	16	1	0	4	1	3	1
p	0,719		0,107						0,238		0,032						

T. TRATAMIENTO LOGOPEDIA				
IVF	Nº	MD	DE	IC 95%
NO	28	3.11	2.04	(0,79-2,85)
SI	11	1.82	1.54	(2,32-3,90)
p	0.062464			

Tabla 20. Diferencias entre los grupos de IVF y no IVF en relación a las variables descriptivas. IVF: Insuficiencia velofaríngea. H: Hombre, M: Mujer, FP: Fisura palatina, FLPU: Fisura labiopalatina unilateral, FLPB: Fisura labiopalatina bilateral. FS: Fisura submucosa, M: Meses, A: Años, T: Tiempo Nº: Número, DE: Desviación estandar, IC: Intervalo de confianza

**En este caso, sólo se obtienen diferencias significativas en relación a la edad de la cirugía primaria del paladar.**

La siguiente tabla representa los datos obtenidos al comparar la exploración perceptual del habla frente al grado de IVF descrito mediante la NF. Se encontró relación estadísticamente significativa con la HN, el soplo y el tipo de habla. Para este tipo de correlación y las siguientes, se realizó en el caso de las articulaciones compensatorias, dos grupos, uno en el que sí las tenían (golpe glótico + ronquido nasal + ambas) frente al resto (no errores articulatorios + errores obligatorios + dislalias evolutivas).

	HN	SOPLO	TIPO HABLA	AC
<b>Correlación</b>	0.37962	0.45239	0.42339	0,02171
<b>p</b>	<b>0,0187</b>	<b>0,0043</b>	<b>0,0081</b>	0,9093

Tabla 21. Comparación entre el grado de IVF y las variables de la exploración perceptual del habla. HN: hipernasalidad, AC: Articulaciones compensatorias. IVF: insuficiencia velofaríngea

A continuación se muestran las relaciones encontradas entre la presencia o ausencia de AC frente a HN, SpN y tipo de habla. Hubo relación estadísticamente significativa con las tres variables.

	HN	SOPLO	TIPO DE HABLA
	0,37988	0,42708	0,41695
<b>p</b>	<b>0,0384</b>	<b>0,0186</b>	<b>0,0219</b>

Tabla 22. Relación entre la presencia o ausencia de articulaciones compensatorias con las variables de la exploración perceptual del habla

Se recogen los porcentajes obtenidos de la correlación entre la exploración del paladar y la hipernasalidad y soplo nasal como características perceptuales del habla (tabla 23). Hay relación estadísticamente significativa con la HN.

		EXPLORACIÓN PALADAR				p
		NORMAL (%)	CORTO (%)	FÍSTULA (%)	HIPOMOT (%)	
SOPLO		85,71	0	14,29	0	0,357855
	1F	37,5	25	25	12,5	
	2F	50	25	0	25	
	3F	14,29	28,57	42,86	14,29	
	4F	16,67	33,33	33,33	16,67	
HN	NO	100	0	0	0	<b>0,0306</b>
	L	42,86	14,24	35,71	7,14	
	MOD	25	33,33	16,67	25	
	G	12,5	37,5	37,5	12,5	

Tabla 23. Relación entre la exploración del paladar y el soplo nasal e hipernasalidad. Hipomot: hipomotilidad, F: fonema, HN: hipernasalidad. N: no hay, L: leve, MOD: moderada, G: grave

Por otro lado se consideró la probabilidad de relación entre la exploración del paladar y el grado de IVF, obteniendo un valor de p de 0,169619. Tampoco hubo diferencias significativas en relación a la patología de base ni a la edad de la primera cirugía (valor de p de 0,178369 y de 0,200313 respectivamente).

Se representa a continuación la correlación de resultados entre el patrón de cierre del esfínter VF descrito mediante NF y las características perceptuales del habla. Se encontraron diferencias estadísticamente significativas en las tres variables.

	HIPERNASALIDAD			SOPLO NASAL					TIPO DE HABLA		
	L	M	G	N	1F	2F	3F	4F	GR2	GR3	GR4
<b>Cor: 6</b>	14,29	8,33	37,50	0	12,50	25	14,29	25	16,67	33,33	33,33
<b>Cir: 15</b>	35,71	66,67	25	28,57	37,50	25	42,86	50	46,67	40	13,33
<b>Sag: 3</b>	0	16,67	12,50	0	0	50	14,29	0	33,33	66,67	0
<b>CORR</b>	-0,54375			-0,43580					-0,43987		
<b>p</b>	<b>0,0004</b>			<b>0,0062</b>					<b>0,0057</b>		

Tabla 24. Correlación entre el tipo de patrón de cierre y las variables de la exploración perceptual del habla. NF: Nasofibroscopia, N: No hay, L: leve, M: moderada, G: grave, F: fonema, G: grado, Cor: coronal, Cir: circular, Sag: sagital, CORR: correlación.

La tabla que se presenta a continuación, muestra la relación obtenida entre el patrón de cierre VF y el grado de IVF. Se realiza con un intervalo de confianza del 95% y un valor de  $p < 0,05$ .

	IVF		
NF	L	MOD	G
<b>Coronal:6</b>	50	16,67	33,33
<b>Circular:15</b>	46,67	40	13,33
<b>Sagital:3</b>	0	33,33	66,67
<b>Correlación</b>	0,07762		
<b>p</b>	0,6386		

Tabla 25. Relación entre el patrón de cierre y el grado de IVF  
IVF: insuficiencia velofaríngea, NF: nasofibroscopia, L: leve, MOD: moderada, G: grave

En la tabla siguiente se van a observar los resultados de la relación entre el tratamiento logopédico y determinadas variables, encontrándose diferencias estadísticamente significativas en la HN y el haber tenido una segunda cirugía. Se realizó con un intervalo de confianza del 95% y un valor de  $p < 0,05$

	HN	SOPLO	TIPO HABLA	AC	EDAD 1ª QX	2º QX
CORR	0,367	0,193	0,303	0,062	-0,035	0,308
p	<b>0,023</b>	0,245	0,064	0,707	0,834	<b>0,010</b>

Tabla 26. Relación con el tiempo de tratamiento logopédico. HN: hipernasalidad, AC: Articulaciones compensatorias, 1ª qx: primera cirugía, 2ª qx: segunda cirugía, CORR: Correlación

En último lugar, se analizaron los datos de cada paciente confrontando la HN y clasificando la inteligibilidad del habla obtenida mediante la exploración perceptual del habla y el grado de IVF demostrado mediante NF. En aquellos en los que no hubo correlación entre las dos exploraciones, se obtuvieron los siguientes resultados en relación al resto de variables:

HIPERNASALIDAD			
	DAD		
	L	MOD	G
L	7	<b>4</b>	0
MOD	0	5	<b>2</b>
G	0	<b>2</b>	4

Tabla 28. Pacientes con discrepancia en la HN frente al grado de IVF en NF, L: Leve, MOD: moderada, G: Grave

CORR	PATOLOGIA						SDR		EDAD 1ª CIRUGÍA						
	FP	FLP U	FLP B	FS	IVF	OTROS	NO	SI	0-12M	12-18M	24-36M	3-36M	3-4 A	4-10A	>10A
SI	4	6	3	1	1	1	12	3	9	1	1	2	0	2	0
NO	2	2	2	0	1	2	6	2	3	0	0	2	1	0	1
p	0,876						1		0,290						

CORR	2ª QX	
	NO	SI
SI	12	3
NO	3	5
p	0,071	

NO	3	5	T. TRATAMIENTO LOGOPEDIA				
p	0,071						
			CORR	Nº	MD	DE	MÍN-MÁX
			SI	16	3,40	1,80	1-8
			NO	8	3,13	1,96	0-6
			p	1			

Tabla 29. Relación entre los casos con exploraciones no correlacionadas y sí correlacionadas frente a distintas variables. CORR: Correlación, FP: Fisura palatina, FLP U: Fisura labiopalatina unilateral, FLPB: Fisura labiopalatina bilateral, FS: Fisura submucosa, IVF: Insuficiencia velofaríngea, M: meses, A: Años, 2ª qx: segunda cirugía, T: tiempo, Nº: número, MD: Media, DE: Desviación estándar

IVF	TIPO DE HABLA			
	GR 1	GR 2	GR 3	GR 4
L	1	8	2	0
MOD	0	1	4	2
G	0	0	4	2

Tabla 30. Pacientes con discrepancia en la inteligibilidad del habla frente al grado de IVF en NF, IVF: Insuficiencia velofaríngea, GR: Grado, L: leve, MOD: Moderado, G: Grave

CORR	PATOLOGIA						SDR		EDAD 1ª CIRUGÍA						
	FP	FLP U	FLP B	FS	IVF	OTROS	NO	SI	0-12M	12-18M	24-36M	3-36M	3-4 A	4-10A	>10A
SI	1	4	3	1	1	4	12	2	5	1	1	2	1	2	1
NO	4	4	1	0	1	0	6	4	7	0	0	2	0	0	0
p	0,269						0,126		0,564						

2ª QX		
CORR	NO	SI
SI	13	1
NO	3	7
p	0,005	

T. TRATAMIENTO LOGOPEDIA				
CORR	Nº	MD	DE	MÍN-MÁX
SI	14	2,92	1,04	1-5
NO	10	3,80	3,49	0-8
p	1			

Tabla 31. Relación entre los casos con exploraciones no Correlacionadas y sí correlacionadas frente a distintas variables. CORR: Correlación, FP: Fisura palatina, FLP U: Fisura labiopalatina unilateral, FLPB: Fisura labiopalatina bilateral, FS: Fisura submucosa, IVF: Insuficiencia velofaríngea, M: meses, A: Años, 2ª qx: segunda cirugía, T: tiempo, Nº: número, MD: Media, DE: Desviación estándar

# **CAPÍTULO 6-**

# **DISCUSIÓN DE LOS**

# **RESULTADOS**



## CAPITULO 6. DISCUSIÓN

### 6.1. DISCUSIÓN DEL MÉTODO.

#### 6.1.1 Muestra y sujetos del estudio

Se ha realizado un estudio longitudinal retrospectivo. En la bibliografía consultada, los estudios similares al planteado en este trabajo, se realizan también de manera retrospectiva<sup>127-131</sup> excepto en uno de ellos, que es prospectivo<sup>132</sup>. Entre las ventajas del método retrospectivo está el poder ser utilizado en enfermedades raras<sup>133</sup>, como es sobre la que trata este trabajo. Como ya se ha comentado la frecuencia va disminuyendo en los últimos años, con una tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa y los datos aportados por el ECEMC en 2012, fueron de una frecuencia de 3,69 / 10.000 nacidos vivos para la FL  $\pm$  FP y de 3,11 para la FP<sup>80</sup>.

**En toda la bibliografía revisada, no se ha encontrado ningún estudio similar con pacientes hispanohablantes.** Existe una baja reproducibilidad debido a la variabilidad en los patrones de habla asociados a las diferencias lingüísticas entre los distintos idiomas<sup>134</sup>, por lo que no se pueden inferir los resultados de estos estudios para el idioma español.

En cuanto al tamaño muestral, como ya se ha expuesto previamente, resultó inferior al esperado en un principio. En los artículos semejantes al presentado, cuentan con las siguientes muestras, en el estudio realizado por Kummer<sup>127</sup> en 1992, formaron parte 28 pacientes, y la duración del mismo fue de 9 años. Unos años después, en 2003, en otro de la misma autora<sup>128</sup>, lo realizó con 173 pacientes en 5 años. En 2011, Lipira et al<sup>129</sup> incluyeron a 88 pacientes en 6 años. En 2013 Paniagua et al<sup>130</sup> de 49 individuos en un año de estudio. Otro en 2013, realizado por Ma L. et al<sup>131</sup>, obtuvieron una muestra de 247 personas en 10 años de duración. Y por último, en 2014<sup>132</sup> uno de 28. Como se puede apreciar, las medias anuales de las muestras no son muy amplias (media de 25,6). Teniendo en cuenta estos tamaños previos, se estimó que la muestra del estudio que se presenta (n=39) podría aportar datos relevantes en pacientes hispanohablantes.

En relación a los criterios de exclusión:

- Fisura labial aislada: Aunque no es lo normal, en determinados pacientes puede provocar alteraciones articulatorias, en las que los fonemas bilabiales se sustituyen por labiodentales<sup>40</sup>, pero si es aislada en ningún caso puede producir IVF. En este caso fueron 4 los pacientes excluidos.
- Pérdida de seguimiento, por haber acudido sólo a una primera consulta. En este caso, se consideran aquellos pacientes en los que no se ha podido completar la exploración perceptual del habla. Hay que tener en cuenta, que la mayoría son niños, y no siempre se consigue una colaboración adecuada a las necesidades de la exploración en la primera consulta. Cuando no se ha completado la exploración en la primera consulta, se da otra cita relativamente cercana a la primera, y si no acuden es cuando se excluyen del estudio. Por este motivo, fueron excluidos 3 pacientes.
- Aquellos que no han llegado a la edad suficiente para el desarrollo evolutivo normal del habla o del lenguaje. La adquisición del lenguaje se desarrolla siguiendo unas etapas constantes, pero el ritmo de progresión puede variar de unos niños a otros<sup>135</sup>. Lo normal es que entre los tres y cuatro años tengan un desarrollo suficiente como para poder realizar la valoración perceptual del habla. Aquellos que no lo han alcanzado o bien en aquellos con una edad inferior a los tres años, son excluidos del estudio. 3 pacientes fueron excluidos por esta razón.
- Aquellos en los que existe un trastorno del lenguaje que resulta imposible la exploración perceptual del habla a los niveles requeridos para esta evaluación, como son los casos de hipoacusia neurosensorial severa o deficiencia cognitiva. Como es evidente, si hay condiciones basales que determinen un trastorno del desarrollo del lenguaje no se puede realizar la exploración necesaria para valorar las cualidades perceptuales del habla, ya que puede estar interferido

por las condiciones descritas previamente. Bien es cierto, que en los pacientes que existe una hipoacusia neurosensorial severa, si hay un buen rendimiento acústico con las prótesis auditivas o implantes cocleares, sin dificultades secundarias en el habla ni en el lenguaje, se incluirá en el estudio. 2 pacientes fueron excluidos por presentar este tipo de trastorno del lenguaje.

- Trastornos del habla no relacionados con la patología estudiada. Puede darse el caso de pacientes remitidos desde el resto de especialidades de la UFF, por alteración de las cualidades del habla y que éstas no deriven de patologías que puedan desarrollar IVF. Este fue el caso de tres pacientes con diferentes síndromes craneofaciales que no presentaban ni FLP en ninguna de sus formas clínicas ni IVF. En este caso, fueron tres los pacientes que no formaron parte del estudio.

Comparando con el resto de los estudios, se asemeja al realizado por Kummer<sup>127</sup> en el que excluyen los pacientes con retardo mental y pérdida auditiva neurosensorial. Sin embargo, a diferencia de nuestros criterios, en otros estudios excluyen pacientes intervenidos previamente mediante faringoplastia del esfínter<sup>129</sup> o mediante colgajo faríngeo<sup>127,129</sup> para evitar efectos confusos secundarios a la modificación de la anatomía. En el presente estudio, no se excluyeron, ya que uno de los objetivos planteados era determinar la razón por la que en unos casos se correlaciona la exploración perceptual del habla con los hallazgos de la NF y en otros no lo hace, y no se quería eliminar ninguna de las posibles variables influyentes en esta relación. Otras razones fueron pacientes sindrómicos<sup>127,128,131</sup>, aquellos en los que no se obtiene una buena imagen de NF<sup>130,131</sup>. En otro de los estudios, no forman parte de su estudio los casos en los que se ha realizado una adenoidectomía<sup>131</sup>. Y por último, hay varios artículos en los que sólo incluyen pacientes con IVF secundarios a FP<sup>128,130,131,132</sup>.

### **6.1.2 Exploración instrumental**

En nuestro estudio, se presenta la correlación o discrepancia entre la exploración perceptual del habla y los hallazgos obtenidos mediante la NF.

Teniendo en cuenta los parámetros dados por la ACPA, en 2009, para la evaluación y tratamiento de los pacientes con fisura labial con o sin fisura palatina u otras anomalías craneofaciales, se precisa una valoración instrumental para todos los pacientes con alteración en la resonancia, con emisión de aire nasal audible o con ambos<sup>114</sup>. Los métodos más usados en la práctica clínica para la visualización directa del esfínter VF son la NF y VFL<sup>136</sup>. De hecho el Grupo de Trabajo Internacional en esta materia aconsejaba realizar las dos técnicas para complementar la valoración<sup>54</sup>, aunque esto no es lo normal en los centros. En la literatura hay bastante controversia en este sentido, y el mejor método para este tipo de evaluación está todavía en debate<sup>136</sup>. La ventaja de la NF, a pesar de ser una técnica invasiva y peor tolerada, sobre la VFL, es que no se somete al niño a radiación ionizante<sup>52</sup>. En 2013 se realizó una revisión sistemática de la literatura existente sobre la asociación entre la exploración instrumental y la valoración perceptual del habla en relación a la DVF. En la mayoría de los artículos revisados, utilizan la NF<sup>137</sup>.

Por todo lo descrito previamente, se decidió realizar la comparación utilizando los hallazgos obtenidos por la NF.

En cuanto a la medición del gap, se ha visto que no es posible realizar una medición real, por ser una estructura dinámica y sabiendo que la imagen se hace más grande al acercarse el escopio y más pequeña al alejarse. Por eso, en un artículo de revisión del 2015, aconsejan realizar estas mediciones, mediante rangos de movimientos de cada una de las estructuras que forman parte del esfínter VF. En 1990, un Grupo Internacional de Trabajo estandarizó esta medición<sup>118</sup>. Y así es como se realiza en la UFF del HU12O, visualizándose por dos expertos Otorrinolaringólogos y concluyendo la exploración con un criterio en común.

### **6.1.3 Exploración perceptual del habla**

Como ya se ha comentado, esta valoración se considera la “gold standard” en el diagnóstico de la IVF<sup>13</sup>. Se realiza el mismo tipo de exploración independientemente de la causa de la IVF<sup>30</sup>. Es una exploración necesaria por múltiples razones, en primer

lugar porque el diagnóstico de la IVF es esencialmente clínico y se basa en esta valoración, en segundo porque el objetivo de la cirugía es restaurar la integridad del habla<sup>44</sup> y por último porque el tratamiento sólo debería estar indicado en los casos en que se perciba un problema en el habla<sup>138</sup>. Hay una ausencia de uniformidad en los protocolos usados por los distintos investigadores e instituciones<sup>137</sup>. Varios métodos han sido descritos para explicar los tipos y la severidad de los trastornos del habla en este tipo de patología<sup>138</sup>. En 1989, en el Simposio Internacional de Fisura Palatina, se llegó a la conclusión de que era importante desarrollar un método estandarizado para evaluar el habla en individuos con FP e IVF, que pudiera ser usado como base internacional<sup>45</sup>. En 2004, en una revisión crítica sobre la literatura existente en la metodología de la exploración perceptual del habla en estos pacientes, realizada por Lohmander A. y Olsson M., confirmaron el gran esfuerzo realizado durante los años previos para aportar una guía en esta materia<sup>134</sup>. Aunque en el 9º Congreso Internacional de la Fisura Palatina y Anomalías craneofaciales relacionadas en 2001, llegaron a la conclusión de que las áreas comunes de valoración en los distintos idiomas eran la hipernasalidad, la emisión nasal y las consonantes de alta presión, sigue habiendo diferencias en los métodos de valoración, en las muestras utilizadas en el habla y en las escalas de clasificación<sup>134</sup>. Y en la revisión crítica citada previamente<sup>134</sup>, explicaron la baja reproducibilidad que existe por los distintos patrones de habla en los diferentes lenguajes, y que es necesario un material similar para poder comparar los resultados. Previamente se han intentado realizar varios protocolos para estandarizar tanto el material como el método de exploración<sup>45,123,139</sup>.

Con el fin de explicar el protocolo de exploración perceptual del habla del presente estudio y la clasificación realizada a partir de dicha exploración, se efectúa una revisión sobre este tipo de valoración y los métodos de clasificación existentes.

En primer lugar, se quiso conocer de las variables utilizadas, cuántas de ellas se exploraban y las muestras de habla aplicadas en los estudios previos existentes. Así en la revisión crítica de Lohmander y Olsson<sup>134</sup>, obtienen los siguientes resultados en relación a la exploración perceptual del habla:

- Número de muestras de habla

Muestras	Nº	%
<b>Un tipo*</b>	33	38
<b>Dos tipos<sup>+</sup></b>	18	20
<b>3-4 tipos</b>	12	14
<b>Combinación varios</b>	15	17
<b>Datos perdidos</b>	10	11

\*Habla conversacional (13), frases (8), palabras (6), texto (4) y fonemas (2)  
<sup>+</sup>Frases y texto (3), palabras y habla conversacional (9), sílabas y frases (3), frases y habla conversacional, contar y habla conversacional (1) y sílabas y texto (1)

Como se aprecia en la tabla, lo más frecuente es utilizar un solo tipo de muestra, el habla conversacional y después dos, el habla conversacional y palabras. Hay un porcentaje menor de estudios que utilicen una combinación de varias muestras como se realiza en nuestro trabajo (habla espontánea conversacional, habla espontánea dirigida, fonemas, sílabas y frases).

- Tipo de variables y cantidad de las mismas utilizadas

Variables	Nº estudios	%
<b>1</b>	43	49
<b>2</b>	11	13
<b>3</b>	22	25
<b>4-5</b>	12	13

Variable	Nº estudios
<b>Resonancia</b>	62
<b>Articulación</b>	56
<b>Soplo nasal</b>	29
<b>Inteligibilidad</b>	11
<b>Calidad vocal</b>	11
<b>Función Vf</b>	9
<b>Mueca</b>	2

Como se aprecia lo más frecuentemente explorado es la resonancia y la articulación. Y dentro del número de variables utilizadas en la exploración, lo más normal es una variable. Existe un porcentaje bajo en los que se emplean cuatro ó cinco variables. En nuestro trabajo se utilizan las 4 primeras variables (aparte de la función Vf que se determinará a través de la NF). Remarcar que son pocos los estudios en relación a la inteligibilidad del habla, de hecho en uno realizado en 2011 por Baylis et al.<sup>138</sup>, llegan a la conclusión de que son necesarios más estudios sobre inteligibilidad del habla

en la práctica clínica, debido al impacto funcional que esta distorsión produce en la capacidad comunicativa.

En segundo lugar, se planteó si la clasificación utilizada en nuestro trabajo se correspondía con lo existente en la literatura. Se parte de la base de que no existen escalas de clasificación validadas al español.

- Hipernasalidad: Varias han sido las escalas de clasificación usadas para evaluar la HN. La más utilizada de todas ellas es la escala de intervalos, habiendo una amplia variación en el número de puntos de la escala, desde una escala de 4 puntos hasta una de 11 puntos<sup>125</sup>. Además en algunos equipos incorporan la hiponasalidad, la resonancia cul-de-sac y la resonancia mixta, como es el caso de la “Pittsburg Weighted Speech Scale (PWSS)”<sup>44</sup>. En otras utilizan un sistema binario de presente vs ausente<sup>45</sup>.

En nuestra investigación, se utiliza una escala de 4 puntos (no existe, leve, moderada y grave), ya que es la que la mayoría de los expertos podrían detectar de una manera fiable<sup>125</sup> y la propuesta por Henningsson et al<sup>125</sup> en su análisis sobre los parámetros universales que deberían utilizarse para reportar los datos del habla en pacientes con fisura.

- Soplo nasal: La mayoría de las escalas de clasificación del mismo, lo hacen en ausente o audible y dentro de los audibles, intermitente vs frecuente<sup>125</sup>. En otras utilizan una graduación de severidad, similar a la explicada para la HN<sup>45</sup>. En 2011, Baylis et al. realizaron un estudio comparativo sobre los juicios auditivos en la percepción de la emisión nasal<sup>138</sup>. Observaron que en muchas ocasiones, esta variable no se describe en los estudios, aún siendo una parte esencial en la evaluación perceptual del habla para éstos pacientes. Encontraron que tan sólo 29 de los 88 artículos revisados, hacían referencia a esta variable, y la mayoría usaban una escala mediante intervalos. En este estudio comparativo llegan a la conclusión, que la mejor manera para clasificarlo sería con un método que varíe en términos de magnitud,

no de calidad. Y concluyen que se deberá explorar en un futuro los métodos que puedan ser adaptados a la clínica para este tipo de clasificación.

Conociendo esto, aparte de tener en cuenta lo valorado en la conversación y en el registro fonológico, se utilizó la técnica del espejo para evidenciar ese soplo, y se clasificó según el número de fonemas en el que se verificaba. Se valoró también la circometría y la simetría de la condensación, pero no se tomó como dato para el estudio por la gran variabilidad existente y no tener un patrón de referencia para haberlos clasificados según esta medida. La escala utilizada es una adaptación a la usada por Persson et al. (2006)<sup>140</sup> (0: no audible, 1: ocurre una o dos veces, 2: ocurre frecuentemente, 3: ocurre casi siempre, 4: ocurre siempre), convirtiendo esta clasificación en 0: no evidencia, 1: se aprecia con un fonema, 2: con dos fonemas en distinto punto de articulación, 3: con tres fonemas, 4: con todos los fonemas.

- Inteligibilidad del habla: Como ya se ha comentado previamente, no hay un gran número de estudios que hagan referencia a la inteligibilidad del habla en estos pacientes<sup>138</sup>. Al igual que en las variables anteriores, hay muchos métodos de clasificación desde escala visual analógica, escala de intervalos (con distintos puntos de clasificación). Se está cuestionando que aunque este último sea el método más utilizado, tenga una validez suficiente para clasificar la inteligibilidad<sup>141</sup>. La forma correcta de evaluarla sería determinando el porcentaje que cada variable resta a esa inteligibilidad<sup>141</sup>. En este tipo de pacientes, influyen muchos otros componentes como son la calidad vocal, la esfera fonológica, morfosintáctica, pragmática y prosódica<sup>142</sup>, por lo que es necesario especificar en futuros estudios las variables que la afectan<sup>141</sup>. En la mayoría de los artículos la clasifican mediante una escala de puntos variable según el estudio<sup>45,125,141</sup>.

Por todo ello, en nuestro trabajo, se decidió utilizar la clasificación según Pensler y Bauer, ya que además correlacionaba esta inteligibilidad con el grado de IVF.



## 6.2 ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS

### 6.2.1 Análisis de los resultados descriptivos

La IVF se define como el cierre incompleto del esfínter VF, de causa anatómica<sup>28</sup>. La causa más frecuente de la misma es la FP, pudiendo aparecer como entidad aislada o dentro de un síndrome. El porcentaje de aparición de la IVF tras la cirugía primaria de la fisura es de un 20 a un 30%<sup>6</sup>. Pero esta no es la única causa que la genera, pudiendo aparecer también en un 10% de los casos de fisura submucosa y muy rara vez en la hipertrofia adenoidea, o secundario a adenoidectomía, amigdalectomía, o qx de tumores de cavidad oral. La incidencia tras la adenoamigdalectomía varía de unos autores a otros y la cifran entre 1/1.200 y 1/10.000<sup>143</sup> y aunque en la mayoría de estos casos se resuelve con el tiempo, en un pequeño porcentaje persiste<sup>143-145</sup>. Muchos mecanismos han sido descritos para explicar la HN tras este tipo de qx, como son la cicatriz sobre el velo, el aumento de la dimensión del espacio VF o el daño sobre alguno de los nervios que inervan esta musculatura<sup>144</sup>. Y también se han definido los factores predisponentes para que ocurra, la fisura submucosa, desproporción palatofaríngea, anomalías en las vértebras cervicales, factores neuromusculares (sd. Down, malformación de Arnold Chiari, distrofia miotónica)<sup>144</sup>. En estos casos también es necesario, una evaluación perceptual del habla junto con una instrumental, para decidir la cirugía que se tendrá que realizar en caso de no mejorar con el tratamiento logopédico<sup>144</sup>.

Se presenta una serie de 39 pacientes, con una media de edad de  $9,1 \pm 4,78$  y un rango de 3 a 25 años. Este rango tan amplio, coincide con varios de los artículos que exponen un estudio similar al nuestro<sup>127,129,132</sup>. Este hecho se puede explicar teniendo en cuenta que estos pacientes tienen un seguimiento prolongado, que va desde el nacimiento hasta el final del crecimiento<sup>8-12</sup>. Ante cualquier cirugía pueden variar las características acústicas perceptuales del habla, por cambios en la sensibilidad propioceptiva intraoral secundaria a las modificaciones anatómicas, por eso son muestras con edades tan distantes, y en nuestra unidad se empiezan a valorar con 2 ó 3 años según el desarrollo del lenguaje hasta que han completado el crecimiento y han finalizado todas las posibles cirugías. También puede haber adultos, que no hayan tenido la posibilidad de acceso a un equipo multidisciplinar, como es el caso del paciente de mayor edad de nuestra muestra (25 años). Por otro lado, como se puede

apreciar en la Fig.24 el rango de edad donde se han valorado mayor número de pacientes es de los 5 a los 6 años (11 pacientes), que coincide con la edad en la que hay que considerar la posibilidad de una IVF en caso de no haber mejorado su calidad del habla con los tratamientos previos realizados<sup>9</sup>.

En la literatura consultada en la que refieren este dato, el sexo predominante es el masculino, sin embargo, en nuestro trabajo, es el femenino, en un 66,6 % frente al 33,3% de los hombres, que podría explicarse por tener unos criterios de inclusión más amplios que en el resto y no ceñirnos a la FLP como causa de la IVF, como realizan en algunos de los estudios<sup>128,130,131,132</sup>. Bien es cierto que en las series publicadas sobre epidemiología en población española, la diferencia de los porcentajes entre ambos sexos es inferior a dichos estudios. En el análisis realizado por la Asociación de Afectados de Fisura Labio-Palatina (AFILAPA), de las características de estos pacientes en la comunidad de Madrid<sup>11</sup>, informan de un 54,66% en varones frente a un 45,33%. En otro realizado en 2004, por García Romero y cols en el Hospital Infantil Universitario Miguel Servet de Zaragoza<sup>3</sup>, presentan unas proporciones del 50,6% del sexo masculino frente al 49,4% de mujeres. En la tesis presentada por Dña. Rosa M<sup>a</sup> Vilariño Rodríguez sobre indicadores del estado de salud bucodental en menores con fisura oral congénita y en escolares sanos<sup>148</sup>, cuya población de estudio fueron los niños atendidos con esta patología en el Hospital Niño Jesús de Madrid, también reporta unas cifras del 54,4% en H, frente al 45,6% en M.

La fisura palatina es la causa más frecuente de la IVF<sup>6</sup>. Como se puede apreciar en la fig. 25, un 81% de nuestros pacientes están diagnosticados de FP en cualquiera de sus formas. Según los datos globales de incidencia asociados a esta patología, lo más frecuente es la fisura labial aislada o asociada a fisura palatina (1/800)<sup>81</sup>, y menos frecuente la fisura palatina aislada (1/2000). En relación a las patologías encontradas en nuestra muestra, se aprecia que la más frecuente es la FLP con un 43% del total (sumando unilateral y bilateral) y en segundo lugar sería la FP (38%). Esto coincide con otras series publicadas en las que reportan este dato y que realizan una clasificación de la fisura similar o comparable a la nuestra<sup>3,11,130,131,149,150</sup>. En el caso de la fisura labial con o sin paladar hendido es más frecuente en varones a razón de 3/1 y la FP aislada lo es en mujeres, con una proporción de 2/1<sup>81,82</sup>. Como se puede observar en la tabla 13, en nuestro trabajo, aunque las proporciones entre ambos sexos no se corresponde con lo

anterior, la patología más frecuente en el sexo masculino es la FLP unilateral (38,46%), y añadiendo la bilateral sería mayor del 50%, y en el caso del femenino sería la FP en un 42,31% de los casos. El 28% de nuestros pacientes son mujeres con FP, siendo la combinación más frecuente.

Las fisuras orofaciales pueden aparecer de forma aislada o formar parte de un síndrome. Hay más de 500 síndromes en los que se ha identificado la FLP como parte de su fenotipo<sup>88</sup>. Las fisuras orofaciales en su variedad sindrómica representan el 30% de la totalidad de éstas. En relación a esto, un 23% de nuestros pacientes (9 en total) están diagnosticados de un síndrome. Este porcentaje es superior a otras series publicadas que oscila entre el 10-20%<sup>3,11,148</sup>. La proporción de estos casos en nuestra serie se aproxima más a la estimada globalmente. El que sea superior a otras, puede relacionarse con la existencia en el HU12O de la Unidad Pediátrica de Enfermedades Raras, creada en 2009, y compuesta por cuatro áreas: enfermedades mitocondriales y metabólicas hereditarias, sindromología-dismorfología, neuropediatría y reumatología y que atienden unos 60 pacientes al mes, por lo que la incidencia de síndromes puede ser mayor en nuestra consulta. Lo más frecuente de nuestra serie fue la secuencia de Pierre Robin, seguido de Sd. de Treacher Collins y Sd. polimalformativo. Según las estadísticas, la FLP es sindrómica en el 30% de los casos, y el 50% en el caso de la fisura palatina aislada<sup>88</sup>. Por tanto, la fisura palatina aislada se asocia con más frecuencia a síndromes. Como se puede confirmar en la tabla 13, un 55,56% de los pacientes sindrómicos de nuestro trabajo presentan una FP. El 78% de los casos diagnosticados de un síndrome, son del sexo femenino.

Existe controversia en cuanto a la edad de la cirugía primaria del paladar, variando según las recomendaciones y dependiendo del objetivo principal que se quiera conseguir<sup>76</sup>. Según la guía y protocolos consultados varían de los 12 a los 18 meses. Según las recomendaciones de la ACPA, la mejor edad sería a los 18 meses. La Asociación de Fisurados y Labio Leporino de Valencia (AFICAVL) señalaba en su guía, la cirugía del paladar blando a los 18 meses, y a los 4 años el duro. Sobre este protocolo de palatoplastia en dos tiempos, hay un estudio de González Landa en el que concluyen que tuvieron que cambiar de técnica quirúrgica al demostrarse una mayor incidencia de errores articulatorios<sup>152</sup>. De hecho en el proyecto de la Eurocleft del 2000, encuentran una falta de evidencia en la selección de los protocolos de tratamiento

quirúrgico<sup>116</sup>, tanto en técnicas como en edad de realización. Existen pocos artículos que reporten las edades en las que se realiza la cirugía primaria. En general la edad media de la misma es alrededor de los 18 a los 20 meses<sup>130,149</sup>. En nuestra muestra, el rango de edad en el que mayor número de pacientes se han intervenido es de 0-12 meses. Hay gran variabilidad y unas diferencias entre la edad de cirugía, ya que varios de nuestros pacientes proceden de otros países (China, Marruecos, Rusia entre otros), donde no han tenido acceso a esa cirugía. En dos de nuestros pacientes, no pudimos recoger este dato por ser casos de niños adoptados y no tener esta información.

Un 26% (n=10) del total de nuestros pacientes requirieron una segunda cirugía del paladar. Las referencias que se obtienen de la bibliografía en relación a este dato, varían radicalmente de unos centros a otros, tanto como que hay estudios que reseñan que ninguno de sus pacientes la han precisado, hasta aquellos en los que dan porcentajes superiores al 60%<sup>130,149,153,154</sup>. El 70% de los mismos fueron del sexo femenino. De los pacientes que presentaban FP, tuvieron que ser reintervenidos el 33%, el mismo porcentaje la FLP unilateral, el 20% en la bilateral. Estos datos se pueden comparar a los obtenidos en el estudio realizado por Inman et al<sup>154</sup>. (29,2%; 33,3%; 15,8% respectivamente). El 50% presentaban una fisura palatina. El 33% de los pacientes sindrómicos, precisaron la palatoplastia secundaria. Esto se ajusta a las cifras obtenidas de la literatura, que aportan rangos desde 23 % al 64%.

La IVF es la disfunción del esfínter VF de causa anatómica o funcional. Ocurre entre un 20% y un 30% de los pacientes intervenidos de fisura labiopalatina<sup>6,149</sup>, en un 5% al 10% de los casos de fisura submucosa, entre 1/1.200 y 1/10.000<sup>143</sup> en postadenoidectomías. En nuestra serie fueron diagnosticados de IVF 28 pacientes, lo que corresponde al 72% de la muestra. Existe gran variabilidad en los porcentajes reportados en los artículos revisados. Con respecto a algunos con los que podemos contrastar, sería un porcentaje elevado, ya que presentan unos porcentajes del 17% en el realizado por Inman et al<sup>154</sup> y alrededor de un 40% en el publicado por Chen et al<sup>147</sup> y el mismo porcentaje en el de Yang et al<sup>156</sup>. Sin embargo nuestro resultado se asemeja con otras series publicadas. Así en estas nos encontraríamos con un porcentaje de IVF del 65% en el de Ma L. et al<sup>131</sup>, 77% en el realizado por Paniagua et al<sup>130</sup>, Hosseinabad et al<sup>149</sup> presentan un 82 %. Y por último, Rajan et al<sup>132</sup> comentan que un 92% de sus pacientes la han desarrollado, proporción bastante superior a la nuestra. En nuestro caso,

esta proporción puede verse aumentada, por la relación de pacientes que tenemos con IVF secundarias a otras causas distintas de la fisura.

Hay conclusiones imprecisas en relación a la aparición de esta IVF según la patología existente<sup>147</sup> que podría deberse a las diferentes clasificaciones de las fisuras utilizadas en los diferentes artículos<sup>146,147</sup>. En nuestro trabajo, se aprecia que de todos los pacientes que desarrollaron la IVF un 32,14% de los mismos presentaban una FLP unilateral (50% si añadimos la bilateral), y un 25% FP aislada (tabla 16). Como se puede observar en la tabla 17, si se tiene en cuenta el porcentaje de aparición de dicha insuficiencia dentro de cada patología, el 100% de los pacientes con FLP bilateral, la habrían desarrollado un 75% de aquellos con FLP unilateral y un 46,67% en la FP. Este orden por riesgo de aparición coincide con otras series con las que podemos comparar, ya que utilizan el mismo tipo de clasificación<sup>146,147,156</sup>. Remarcar que en nuestro trabajo es normal que en el grupo de otros, también aparezca en el 100% de los casos, ya que son patologías con una frecuencia muy baja en la que se instaure esta insuficiencia, por lo que lo lógico es que todos los pacientes remitidos por dichas patologías la presenten.

También existe desacuerdo en el porcentaje de aparición de la IVF según el género<sup>147</sup>. En nuestra serie casi un 65% de pacientes con IVF son mujeres, pero esto podría estar relacionado con el porcentaje superior del sexo femenino en nuestra muestra. En casi el 77% de los varones se desarrolló y en un 70% en el caso de las mujeres. Como se puede apreciar no hay grandes diferencias, al igual que reportan en los estudios realizados por Chen et al<sup>146,147</sup>, Yang et al<sup>156</sup>, en los que aunque las proporciones de aparición son inferiores a nuestro estudio, son similares entre ambos sexos como en el nuestro.

Múltiples estudios documentan el pobre pronóstico en la calidad del habla de los pacientes sindrómicos<sup>155</sup>. Los porcentajes reportados sobre la aparición de la IVF en esta población es del 8% al 64%<sup>155</sup>. En la mayoría de los estudios aportan datos sobre pacientes diagnosticados de Pierre Robin, al ser uno de los síndromes más frecuentes asociados en esta patología. En nuestra serie, un 55,56% de los pacientes sindrómicos desarrollaron IVF (tabla 17). Al igual que lo referido en la bibliografía, también en nuestro trabajo la secuencia de Pierre Robin es lo más frecuente. En los artículos en los que comparan entre pacientes sindrómicos y no sindrómicos<sup>157-159</sup>, hay una gran

variabilidad en cuanto a los resultados comparativos en relación al desarrollo de la IVF entre ambos grupos, por lo que es muy difícil sacar datos definitivos<sup>155</sup>. Así en nuestro trabajo, tan sólo un 18% de estos pacientes eran sindrómicos (tabla 16), aunque también hay que tener en cuenta que el número de pacientes sindrómicos es bastante inferior a los no sindrómicos.

Como ya hemos comentado previamente, 28 pacientes de nuestra muestra desarrollaron IVF. En 24 de ellos fue confirmada mediante NF. El patrón de cierre más frecuentemente observado fue el circular (62%), después el sagital (25%) y por último el coronal en un 13%. No se describió en ninguno de los casos un cierre circular con rodete de Passavant. Los resultados de estudios previos muestran que el patrón coronal ocurre en algo más de la mitad de los casos y así se aprecia en la serie presentada por Witzel y Posnick en 1989<sup>160</sup>, y en el de Rajan et al<sup>132</sup>. Sin embargo en aquel realizado por Prada y cols en 2010<sup>20</sup>, el mayor porcentaje es el circular, al igual que en el nuestro, aunque en su muestra no evidencian ningún caso de patrón sagital puro. Se podría pensar con estos resultados, si pueden existir diferencias en el tipo de cierre según el patrón lingüístico, ya que el último artículo citado en el que los porcentajes son similares al nuestro (salvo por el patrón sagital) se realizó en Colombia, mientras los otros eran en población norteamericana, de habla inglesa por tanto. Esta posible relación hasta el momento no está estudiada y también se la planteó Prada en su estudio<sup>20</sup>, y proponía alguna investigación en este sentido.

De esos 24 pacientes en los que fue confirmada la IVF, presentaban un gap leve un 41,66%, moderado en un 33,33% y 25% grave. Estas proporciones son muy similares a las presentadas en el estudio de Paniagua<sup>130</sup> que reportaban un 40,8%, 16,3%, 22,4% respectivamente. Si observamos el realizado por Kummer<sup>128</sup> en 2003, también son porcentajes similares, siendo en su trabajo de 41%, 32% y 26%.

El diagnóstico de la IVF en los 28 pacientes de nuestra muestra se determinó mediante los hallazgos obtenidos con la exploración perceptual del habla. Esta valoración juega un papel indispensable en el diagnóstico de la función Vf dentro del equipo multidisciplinar<sup>131</sup>. Con las distintas pruebas que se realizan (habla espontánea conversacional y dirigida, registro fonológico, repetición de sílabas y frases) se van a obtener datos sobre las diferentes cualidades acústicas del habla, como son el soplo

nasal, la HN y los errores articulatorios y una valoración global de la inteligibilidad del habla. Dalston et al en 1988 definieron estas variables como los parámetros mínimos que deberían ser descritos en este tipo de estudios<sup>161</sup>. Iremos analizando una por una, en relación al porcentaje de aparición según el grado de severidad. Como ya se ha explicado previamente, la comparación de datos con la bibliografía es difícil por la gran variabilidad de clasificaciones existentes en estos parámetros.

El soplo nasal es el escape de aire por la cavidad nasal en el curso de la emisión de la palabra, por lo que se alteraría el sonido de todos los fonemas, salvo el de los nasales<sup>40,41</sup>. Es importante determinar la consistencia de este soplo nasal, ya que podría ser consistente durante toda la producción o bien sólo para determinados fonemas<sup>37</sup>, por este motivo nuestra clasificación se divide en: No evidencia / Se aprecia con un fonema / Con dos fonemas en distinto punto de articulación / Con tres fonemas / Con todos los fonemas. De nuestros pacientes, un 31,58% presentaban un soplo nasal grave, consistente y de aparición con todos los fonemas (tabla 18) y en un 18,48% no se evidenciaría. En el trabajo presentado por Lipira et al<sup>129</sup> un 42% presentarían un soplo nasal severo, pero en un 53% no se detectaría. En relación a otros artículos en los que la clasificación es de 4 puntos, presentan mayores porcentajes de pacientes en los que no presentan soplo nasal<sup>131</sup>. En aquellos en los que se basan en la escala: “no / visible / audible”, dan porcentajes variables para aquel que se hace audible, entre 62,2 % en el de Paniagua<sup>130</sup> hasta un 100% en el de Dudas<sup>44</sup>. De estos datos incongruentes, se puede deducir que es imprescindible la elaboración de una escala para la clasificación del soplo nasal, que se utilice por todos los especialistas en la patología del habla, y se puedan reportar así y comparar los resultados entre diferentes estudios.

La HN es el trastorno de la resonancia caracterizado por un anormal timbre nasal durante el habla. En nuestro idioma, el esfínter VF permanece abierto para los fonemas nasales, es decir, /m/, /n/ y /ɲ/, de ahí que éstos tengan una resonancia nasal. Donde más se puede evidenciar es en las vocales cerradas y dentro de los fonemas consonánticos en las fricativas, oclusivas y africada<sup>6,37</sup>. Por lo tanto, la existencia de este aumento de resonancia nasal indica una inadecuada función de ese esfínter<sup>129</sup>. Al igual que el parámetro anterior, hay múltiples clasificaciones, aunque en este caso hay mayor número de artículos con los que poder comparar nuestros resultados, al utilizar la misma escala de puntuación. Así se divide en No existe / Leve / Moderada / Grave. Los

porcentajes descritos en la literatura varían mucho entre un grupo y otro<sup>128,130,131,149,162,163</sup>. En aquellos que son comparables con nuestro estudio, la mayoría presentan los porcentajes más altos en los pacientes clasificados con HN leve y moderada<sup>128,130,131</sup>. Los resultados encontrados en nuestra serie coincide con lo descrito en la literatura, obteniendo el porcentaje más alto para aquellos en los que se detecta una HN leve (36,84%) y después para el grupo de HN moderada (31,58%). Lo más infrecuente es la no existencia con un 10,53%. Esto difiere de lo referido en la mayoría de la literatura donde lo es la HN grave<sup>130,131,149,162</sup>. Esto se podría explicar por la proporción más elevada en nuestro trabajo de pacientes con IVF.

La mayoría de los trabajos publicados sobre los trastornos de la articulación de sujetos con fisura de paladar y/o IVF, al igual que sus categorizaciones, reflejan la realidad de los angloparlantes y hay una escasez de estos datos para individuos de habla hispana, según comprueba en el reciente artículo de Tamashiro (marzo 2015)<sup>164</sup>. Por otro lado, Guillén y Barlow investigaron si se realizan diferentes articulaciones compensatorias dependientes del dialecto o de la lengua materna y determinaron que efectivamente había diferencias<sup>165</sup> y además propusieron la necesidad de estudios más amplios para reconocer estos patrones lenguaje-específicos. Como para las anteriores variables, la cantidad de clasificaciones existentes, y lo previamente comentado hace complicado la comparación. En nuestro caso hemos realizado una clasificación sencilla con No existencia / Ronquido nasal o fricativa nasal (RN) / Golpe glótico (GG) / RN + GG / Errores obligatorios / Dislalias evolutivas. Los grupos de RN, GG y RN + GG se corresponderían con las articulaciones compensatorias. La prevalencia de estas AC, está entre 44-63% en estudios más antiguos, y algo más elevado (88,56%) en otro más actual<sup>166</sup>. En nuestra muestra un 66,67% de los pacientes realizan AC, en una proporción sensiblemente superior la fricativa nasal sobre el golpe glótico. Este porcentaje (66,67%) es similar al encontrado en la bibliografía<sup>130,131,164,164</sup>. En cuanto al tipo de AC, el más frecuentemente referido es el GG.

Teniendo en cuenta todos los parámetros anteriores explorados en nuestros pacientes, hay que dar una valoración global de la inteligibilidad del habla de los mismos. La inteligibilidad por sí sola, no puede describir todas las características del habla en estos pacientes, pero es el único parámetro que puede proporcionar una evaluación general del discurso<sup>162</sup>. Esta inteligibilidad se ve afectada a su vez por todas



las variables explicadas previamente, pero también influyen factores de la calidad vocal y de las distintas esferas del lenguaje<sup>142</sup>. Pero además la capacidad cognitiva, las habilidades verbales con las que cada uno nace y el entorno familiar y social en el que se desarrolla son elementos que han de considerarse importantes. Como ya se ha explicado previamente hay pocos artículos que reporten los datos sobre la inteligibilidad del habla<sup>138</sup>, y añadiéndole además la amplia gama en las clasificaciones. En nuestro caso se decidió utilizar la clasificación de Pensler y Bauer, que categoriza en 4 grados y lo relaciona con el grado de la IVF. Se podría equiparar a la valoración mediante una escala de 4 puntos. La mayoría de nuestros pacientes (42,11%) están dentro del grado 2 (tabla 18), que corresponde a un habla inteligible, con posible detección de una mínima fuga de aire y se relacionaría con IVF leve. No es preciso preguntar para entender el mensaje. El orden de los grados restantes sería de la siguiente manera, grado 3, 28,95%; grado 4, 15,79% y grado 1, 13,16%. En la bibliografía consultada, no se ha encontrado ningún artículo que reúna las condiciones necesarias sobre muestra y método de clasificación de la inteligibilidad del habla con el que poder comparar.

Uno de los objetivos de la exploración anatómica y funcional del paladar, es valorar la existencia de una fistula en el paladar que pueda influir en la exploración perceptual del habla. Esta comunicación oronasal es una de las secuelas más comunes de la reparación quirúrgica del paladar hendido<sup>103</sup>. Puede producir escape nasal, dificultades en la articulación y regurgitación nasal de alimentos<sup>167</sup>. La incidencia global de aparición varía desde el 0 al casi 65-78%, según los diferentes estudios<sup>18,103,167</sup>, aunque cuando los datos son recogidos formalmente y analizados la proporción ronda el 20%<sup>153</sup>. Esta incidencia ha disminuido en la última revisión sobre este tema realizada por Hardwicke et al en 2014, donde encuentran una incidencia global del 8,6% y en estudios Europeos un 7,3%<sup>167</sup>. En el meta-análisis realizado por Bykowski et al en 2015, hablan de un 4,9%<sup>168</sup>. En nuestro trabajo, se demostró la persistencia de una fistula en un 26,32%. Como se ha señalado previamente, la FLP es la patología más frecuente de nuestra serie. Se ha relacionado de forma estadísticamente significativa la aparición de la fistula con la severidad de la fisura<sup>153,167</sup>, que podría justificar esta proporción más elevada de nuestra serie comparándola con los datos más recientes. También lo argumentan así Phua y Chalain en la revisión que realizaron sobre los datos reportados en los últimos 30 años<sup>153</sup>, en los que la incidencia más elevada estaba en las series europeas que ellos relacionaban con el mayor número de casos más severos de fisuras.

El tratamiento apropiado para la IVF depende de la correcta interpretación de las exploraciones comentadas previamente, tanto la perceptual del habla como la NF. El objetivo fundamental del tratamiento de esta entidad es conseguir mejorar la inteligibilidad del habla, ya que es el factor más determinante en la discapacidad y minusvalía en la comunicación del ser humano<sup>47</sup>. Dentro del tratamiento multidisciplinar requerido en estos pacientes, el tratamiento logopédico es una parte esencial para lograrlo<sup>47</sup>. En general, es un tratamiento prolongado, y hay que continuarlo siempre que se observe progresión<sup>60</sup>, pero hay que saber reconocer cuando se ha alcanzado la mayor mejoría funcional posible. De acuerdo con estudios publicados recientemente, un 50% de los niños nacidos con FP van a tener problemas del habla independientemente de la palatoplastia<sup>169</sup>. Van a tener déficits tanto en el proceso fonológico y fonético, interferido también por los problemas otológicos existente en esta patología, por eso es esencial iniciar este tratamiento lo más precozmente posible. Según nuestro protocolo, inician tratamiento logopédico cuando tienen 3 años, aunque previamente han realizado estimulación en Atención Temprana. Según la bibliografía consultada, el tratamiento suele alargarse más de lo necesario<sup>169</sup>. En nuestro estudio, la media de duración del tratamiento logopédico fue de 2,74 años  $\pm$  1,98, con un amplio rango de 0 a 8 años. Un 12,82% no precisaron tratamiento, por tener una buena inteligibilidad del habla. Según el informe de AFILAPA, referían que un 77,27% de los niños mayores de dos años han necesitado o necesitan tratamiento logopédico<sup>11</sup>. Lo más frecuente en nuestros pacientes fueron 3 años de duración (35,29%), pero 10 pacientes (29,41%) lo hicieron durante más de 4 años ( $\geq$  4 años), lo que se considera una duración prolongada. Esto puede ser debido a la falta de protocolos en este tipo de tratamiento y a que parte de nuestros pacientes son de otros centros, tanto de la Comunidad de Madrid como fuera de la misma, por lo que no siempre podemos controlar la duración del mismo.

### 6.2.2 Análisis de las correlaciones.

Las cualidades acústicas perceptuales del habla, son el síntoma fundamental de la IVF<sup>37</sup>. A 28 de nuestros pacientes se les había diagnosticado mediante la exploración perceptual del habla de dicha IVF. Así se realizaron dos grupos, el primero éste en el que la habían desarrollado, y el otro en el que no lo habían hecho. Como en todos los pacientes se había realizado la misma valoración foniátrica, se quiso conocer, si había diferencias entre ambos grupos en relación a los parámetros obtenidos mediante esta exploración. Como podemos observar en la tabla 19, se obtuvieron diferencias significativas entre ambos grupos (IVF / NO IVF) en la hipernasalidad y el tipo de habla. En cuanto al hallazgo de la HN, podemos compararlo con resultados similares en la bibliografía consultada. Así en el estudio realizado por Persson et al encuentran diferencias estadísticamente significativas entre ambos grupos, incluso tras 10 años de seguimiento de estos pacientes<sup>140</sup>. También en el presentado por Paniagua et al encuentran esta diferencia<sup>130</sup>. Remarcar de nuevo, que no podemos correlacionar nuestros resultados sobre la inteligibilidad del habla con ningún otro trabajo, puesto que no se ha encontrado ningún artículo en el que aporten este dato y la muestra, el tipo de estudio y/o el método de clasificación sea comparable al nuestro. La inteligibilidad es una valoración global del discurso y de ella depende la calidad de vida del paciente en relación a la capacidad comunicativa. Por ello, creemos que es un dato importante que debería ser una variable valorada en este tipo de estudios. No se encontraron diferencias para el soplo nasal ni para las AC. Tampoco encontraron diferencias estadísticamente significativas los autores previamente citados<sup>130,140</sup>. En cuanto a las AC, nuestro resultado se equipara al de Paniagua<sup>130</sup>. Sin embargo el grupo de Persson<sup>140</sup>, sí encuentran diferencias. Esto podría explicarse porque tanto en nuestro estudio como en el de Paniagua, se valoran también los errores obligatorios, y sin embargo en el de Persson, sólo estudian las diferencias con las AC. También por nuestra parte, se puede justificar este hallazgo teniendo en cuenta que las dislalias evolutivas pueden aparecer en cualquiera de los dos grupos.

Muchos han sido los estudios que han intentado relacionar distintos factores con el desarrollo de la IVF en los pacientes con FLP y FP. Por ser el grupo más frecuente de nuestra muestra, también nos planteamos la razón por la que en algunos pacientes aparecía y en otros no. Los factores que valoran estos estudios son el sexo, tipo de

fisura, las diferentes técnicas quirúrgicas y la edad de la cirugía primaria del paladar<sup>146,147,156,170-173</sup>.

En cuanto al sexo, no se han encontrado diferencias estadísticamente significativas en la bibliografía revisada<sup>146,147,156</sup>, al igual que en nuestro estudio.

En relación al tipo de fisura, hay controversia, ya que en unos trabajos se presenta como estadísticamente significativo<sup>156</sup> y en otros no<sup>146,147</sup>. En nuestro análisis, no existen diferencias entre ambos grupos secundario al tipo de fisura. Especulamos, al igual que otros autores<sup>146,147</sup>, que estos resultados tan inconsistentes puede deberse a las diferentes clasificaciones de las fisuras utilizadas en los distintos estudios investigados. De hecho en el trabajo de Marrinan et al<sup>170</sup>, realizando distintas clasificaciones con los mismos pacientes, con una de ellas (clasificación embriológica) no encuentran diferencias significativas y sí las encuentran cuando utilizan la clasificación de Veau. Esta discrepancia además sugiere la necesidad de reconsiderar el concepto de severidad en las fisuras y de realizar un tipo de clasificación diferente a las que existen en el momento actual<sup>170</sup>.

En nuestro caso, no nos planteamos la opción de las diferentes técnicas quirúrgicas, ya que varios de nuestros pacientes no han sido intervenidos en nuestro centro y en algunos de éstos no se pudo saber la técnica utilizada en la cirugía primaria.

En nuestro trabajo, el único factor con el que se encuentran diferencias estadísticamente significativas ( $p=0,03$ ) es la edad en la que se realizó la cirugía primaria del paladar. Esto coincide con el resto de la literatura revisada<sup>146,147,156,170,171</sup>. Actualmente existen todavía controversias en relación a la mejor edad para efectuar esta intervención quirúrgica. Las opiniones difieren en cuanto a la intervención temprana para favorecer el desarrollo del habla en detrimento del crecimiento facial frente a la cirugía tardía a favor de dicho crecimiento facial. La palatoplastia precoz produciría una inhibición del crecimiento en todas las dimensiones<sup>174</sup> y limitaría la actividad normal de las suturas<sup>175</sup>. En algunos estudios refieren que la palatoplastia en dos tiempos, se relaciona con un mejor crecimiento del maxilar<sup>176</sup>, sin embargo en el realizado por Shi y Losee<sup>174</sup> no encontraron diferencias en la inhibición final del crecimiento. Los defectos anatómicos en una persona con FLP traen como consecuencia la alteración estética y funcional, repercutiendo en sus relaciones sociales, por ser rechazado por su deformidad y por su dificultad de comunicación<sup>177</sup>. La aceptabilidad del habla es definida como el grado en que llama la atención el habla de un individuo, sin tener en cuenta el contenido del discurso<sup>125</sup>. Tanto este parámetro como la inteligibilidad del habla afectan a la

capacidad comunicativa del individuo y por ello merman la calidad de vida del mismo. El desarrollo lingüístico forma parte del proceso de socialización, por tanto, si éste es deficitario habrá una interacción social inadecuada<sup>177</sup>. **No se han encontrado cuestionarios de calidad de vida validados al español para esta población en concreto**<sup>178</sup>. Puesto que tanto la comunicación como la estética van a influir en dicha calidad de vida, se considera que las discrepancias encontradas en la evidencia, en relación al crecimiento facial, en contra de la fuerte evidencia en relación a los mejores resultados en el habla obtenidos con la cirugía precoz, se optaría por ésta última. La hipoplasia maxilar puede ser reparada quirúrgicamente, mientras que el desarrollo del habla característica de la IVF, es más difícil de solucionar<sup>173</sup>. El consenso general es realizar la cirugía antes de los 12 meses<sup>172</sup>, aunque otros autores refieren los dos años como edad máxima para realizarla<sup>156</sup>. No se han encontrado diferencias en cuanto al desarrollo del habla se refiere, si dicha cirugía se realiza de forma muy precoz (previo a los 6 meses). Como ya se ha comentado previamente, a la mayoría de los pacientes de nuestra muestra se le realizó la cirugía antes de los 12 meses ( $\leq 12$  meses). **Teniendo en cuenta todo lo anterior podríamos demostrar con nuestro trabajo que la realización de la cirugía durante el primer año de vida, va a relacionarse con una menor posibilidad de desarrollar IVF, y por lo tanto mejorará la calidad de vida del paciente, al tener una mayor inteligibilidad del habla y mejor capacidad comunicativa.**

En nuestra serie no encontramos diferencias estadísticamente significativas entre ambos grupos en relación al tiempo que realizan tratamiento logopédico. Sin embargo, Yang et al sí las encuentran<sup>179</sup>, siendo un tratamiento más prolongado en aquellos pacientes con IVF. Sí se aprecia que el nivel de significación se aproxima sin llegar a ser estadísticamente significativo, en nuestro trabajo ( $p:0,062$ ). Esto podría deberse a la diferencia de tamaños muestrales entre el nuestro ( $n=39$ ) frente al de Yang et al<sup>179</sup> ( $n=188$ ).

Como requisito para desarrollar un habla normal, se necesita por tanto, un funcionamiento correcto del esfínter VF. Cuando no lo hace, se desarrolla la IVF. Para valorarla es necesario una historia clínica, una exploración anatómica, una valoración perceptual del habla y la utilización de técnicas instrumentales, entre ellas la NF es la “gold standard”. La exploración perceptual del habla y la NF son las más utilizadas en la práctica clínica. No hay duda de que pueden aportar diferente información del

paciente, pero no todos necesitan la realización de ambas pruebas diagnósticas<sup>131</sup>. Ya que la NF es cruenta y la valoración del habla no lo es, nos planteamos si existe algún dato de esta exploración perceptual que pueda inferir los hallazgos obtenidos en la NF y así poder evitar su realización en determinados casos. **Postulamos que la hipernasalidad está directamente relacionada con el tamaño del gap VF durante el habla y que el soplo nasal no lo estaría. Esta correlación entre ambas valoraciones ya se ha investigado en varios estudios previos<sup>127-131</sup>, pero no hemos encontrado ninguno que se haya realizado en población hispanohablante en la literatura consultada.**

Los datos recogidos de nuestra muestra aportan **diferencias estadísticamente significativa entre la HN (p:0,0187), el SpN (p:0,043) y el grado de inteligibilidad del habla (0,0081), en relación al grado de IVF diagnosticado mediante la NF**. En el estudio realizado por Kummer et al<sup>127</sup>, concluían que la HN estaría relacionada con gap más grandes, pero aconsejaban futuras investigaciones en este campo. En otro de la misma autora del 2003<sup>128</sup> explicaba que según aumentaba el tamaño del gap VF, mayor era la severidad de la HN. Lipira et al<sup>129</sup> también demostraron este mismo hallazgo. Paniagua et al<sup>130</sup> encontraron una asociación estadísticamente significativa entre la presencia de HN severa y un cierre ineficiente de este esfínter. Ma et al<sup>131</sup> reportaron datos similares en cuanto a la relación de la HN y el tamaño del gap VF. En definitiva, en todos los artículos con un estudio comparable al nuestro, obtienen el mismo resultado que **a mayor HN mayor gap VF**, al igual que en nuestro trabajo.

Respecto al SpN, Kummer en sus dos trabajos, lo relacionaba con gap más pequeños, pero este soplo lo catalogaba como turbulencia nasal. Creemos que no es comparable a nuestra exploración, ya que nosotros valoramos el soplo nasal audible (con la conversación y registro fonológico) y visible (con el método del espejo). Ni en el estudio de Paniagua<sup>130</sup> ni en el de Lipira<sup>129</sup> encontraron relación estadísticamente significativa con esta variable. Paniagua et al<sup>137</sup> realizaron en 2013 una revisión sistemática sobre los artículos publicados en los que encontrasen algún tipo de relación en la valoración de la DVF mediante la exploración perceptual del habla y la instrumental. En dicha revisión, encontraron 12 estudios que demostraban algún tipo de relación, pero seleccionaron finalmente 3 ya que eran los únicos en los que se incluía una descripción detallada del análisis realizado en ambos tipos de valoración. De estos

tres, tan sólo uno demostraba una asociación entre la severidad del soplo nasal medida con la condensación en el espejo y el tamaño del gap.

Estas discrepancias en los resultados podrían estar en relación con los diferentes métodos de evaluación del soplo, con las distintas escalas de clasificación utilizadas o bien por no haber tenido en cuenta la posibilidad de la existencia de fistulas oronasales que como ya se ha explicado previamente podrían aumentar el SpN<sup>167</sup>. Como se puede apreciar en la tabla 23, los pacientes con grados de soplo nasal más severos (con 3 y 4 fonemas) presentaban el mayor porcentaje de fistulas de la muestra (42,86% y 33,33% respectivamente). Ya en 1984 Shelton y Blank<sup>180</sup>, realizaron un estudio en el que se apreciaban diferencias en la severidad del SpN, cuando esas fistulas estaban abiertas o las taponaban con un material específico. Hopper et al<sup>55</sup> también remarcaban en su artículo que el SpN, no se podría relacionar con la IVF en caso de existencia de fistulas. Por esa razón, habría que determinar en estos pacientes con fistula esta variación, porque de ello se podrían sacar conclusiones más definitivas con respecto a si existe relación o no entre el SpN y el tamaño del gap. **Es imprescindible la creación de escalas universales para la valoración del soplo nasal.**

Referente a exploración anatómica del paladar (tabla 23), encontramos una relación estadísticamente significativa con la HN. Lipira et al<sup>129</sup>, en su estudio, valoraron las características anatómicas específicas del velo del paladar y su contribución al cierre VF y a las características del habla. Determinaron que un mayor rango de movimiento del paladar blando, se relaciona con un mejor cierre VF. Por tanto, esto podría justificar que en nuestro caso, ese porcentaje de pacientes con paladar corto o con hipomotilidad del mismo, presenten un mayor grado de HN. Sin embargo, no existía relación con el grado de IVF, ya que la presencia o ausencia de la fistula no está relacionada con el funcionamiento del mecanismo VF, por lo que podría explicar este hallazgo. En otros estudios, sí han correlacionado la presencia de fistulas con el tipo de fisura, edad de la primera cirugía o técnica quirúrgica<sup>149,153</sup>. De todo esto podemos extraer, que para poder relacionar la exploración anatómica del paladar con el resto de factores, se debería de haber realizado cada hallazgo (paladar corto/hipomotilidad/fistula) por separado.

**Aunque en nuestra investigación, existe una fuerte relación entre el grado de inteligibilidad del habla y el tamaño del gap VF, no podemos comparar este dato con la literatura revisada, ya que en ninguno de los citados estudios lo tienen en cuenta, siendo nuestro trabajo el primero que ha medido este parámetro.**

Y por último no se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre la producción de AC y el grado de IVF. El único estudio que aporta información sobre estos datos es el de Paniagua et al<sup>130</sup>, y coincide con nuestro resultado. Sin embargo sí hemos encontrado que está relacionado la presencia de dichas AC, con un mayor grado de HN (p:0.038) y de SpN (p: 0,018) y con una peor inteligibilidad del habla (p:0,021).. Este tipo de articulación se produce para intentar compensar la articulación correcta de un fonema, que le es imposible por la alteración anatómica existente<sup>164</sup>. Por esta razón, creemos lógico que en aquellos pacientes en los que aparezcan también tengan mayor grado de severidad del resto de parámetros del habla. Por definición, la aparición de las mismas va a empeorar la calidad del habla y con ello su inteligibilidad.

De lo expuesto previamente se puede destacar por tanto, **que a mayor grado de HN mayor severidad de la IVF y a peor inteligibilidad del habla podremos inferir un mayor gap VF. Según nuestro estudio el SpN sí sería otro dato de la exploración perceptual del habla que podría preveer el tamaño de dicho gap, pero teniendo en cuenta la literatura consultada hasta el momento actual, habría que diferenciar la proporción de ese soplo que se justificaría por la presencia de una fístula.**

Otra de las razones para realizar la NF es la visualización directa del cierre máximo VF, de la posición y función de los músculos elevadores, longitud y calidad del movimiento del paladar blando, y el grado de movilidad de las paredes laterales y posterior faríngeas<sup>6,53</sup>, con todo ello se podrá optimizar el tratamiento quirúrgico<sup>20</sup>. Con esta visualización se determinaría por tanto el patrón de cierre VF. Como se ha expuesto previamente varios han sido los investigadores que han intentado correlacionar los hallazgos de la exploración perceptual del habla en relación al grado de IVF obtenido mediante la NF, pero tan sólo Rajan et al<sup>132</sup> intentaron relacionar el patrón de cierre con estas características acústicas del habla. En su estudio revelan que el patrón coronal está asociado de forma estadísticamente significativa a la hipernasalidad. Este hallazgo no había sido citado previamente. Observamos en nuestro trabajo que un 37,50% de los



pacientes con HN grave presentan el patrón coronal, y sin embargo tanto para la HN leve como para la moderada el patrón más frecuente fue el circular. Esto coincide con lo que recalcaron tanto Marsh como Chen et al<sup>137</sup> (estudios valorados en la revisión realizada por Paniagua et al) en sus investigaciones, en las que sin llegar a una asociación estadísticamente significativa, si intuían la importancia de la movilidad de las paredes laterales faríngeas para conseguir un mayor cierre VF y con ello una menor grado de HN. Es decir, los patrones sagital y coronal que son en los que participan dichas paredes, se corresponderían con HN más leve, como se demuestra en nuestro trabajo. En relación al SpN, Rajan et al no encontraron diferencias estadísticamente significativas al correlacionarlo con el tipo de cierre VF. En nuestro caso sí se evidencian diferencias, pero no podemos comparar, por las diferentes clasificaciones utilizadas en ambos, pero al igual que lo explicado para el soplo nasal con la IVF en nuestro caso puede estar interferido por aquellos pacientes en los que hay presencia de fístula. **Respecto a la inteligibilidad del habla se podría interpretar con nuestros datos que ante un habla inteligible con una pequeña fuga nasal (grado II), lo más frecuente sería encontrar un tipo circular. Para aquellos con un habla de pobre calidad en la que es necesario un esfuerzo comprensivo y demandar continuamente la repetición (grado III), lo más normal sería encontrar un patrón sagital. Y para aquellos con un habla ininteligible (grado IV) lo más normal sería el coronal.** Por último, no contemplamos relación entre el patrón de cierre VF y el grado de IVF. Prada en su estudio<sup>20</sup> tampoco observó ninguna tendencia hacia ningún patrón en relación a la presencia de esa IVF. Por tanto según nuestra investigación, podríamos relacionar el grado de inteligibilidad del habla con el patrón de cierre VF más frecuente encontrado en cada uno de ellos de la siguiente manera:

GRADO INTELIGIBILIDAD	PATRÓN DE CIERRE VF
GRADO II	CIRCULAR
GRADO III	SAGITAL
GRADO IV	CORONAL

Una de las opciones de tratamiento en estas patologías es el tratamiento logopédico. Como ya se ha explicado este tipo de terapia iría encaminada a corregir los déficits articulatorios, bien sean AC o bien sean por mal punto de articulación<sup>28</sup>. Lo que no va a solucionar son los problemas en el habla derivados de la anormal estructura, como son la HN y el SpN. Previamente se ha comentado que nuestros pacientes en general seguían un tratamiento logopédico de larga duración. Así se confirma en los datos de la tabla 26, en la que vemos una relación significativa entre el tiempo de logopedia y la HN, es decir, que a mayor HN más tiempo de logopedia. De aquí debemos extraer, que se están realizando tratamientos más prolongados de lo que estaría aconsejado puesto que la HN, no va a poder ser modificada con este tipo de terapia, ya que no hay ningún ejercicio que cambie la estructura anatómica<sup>28</sup>. En la misma tabla se observa que aquellos pacientes que han seguido un tratamiento más prolongado son aquellos que han sido sometidos a una segunda cirugía. Esto es razonable, puesto que después de esta segunda cirugía hay que realizar tratamiento logopédico, para conseguir normalizar la función Vf.

Por tanto, hay que saber distinguir entre los problemas derivados de la IVF y aquellos articulatorios para ajustar el tratamiento. En un trabajo realizado por Stiernman et al<sup>181</sup>, en el que valoraban los resultados subjetivos alcanzados tras el tratamiento de la DVF, obtenían que un 32,7% pensaban que el tratamiento logopédico había tenido poco efecto. Los autores lo justificaban, porque por un lado los pacientes piensan que la cirugía va a solucionar su problema del habla y por otro porque la logopedia sólo solucionaba los defectos articulatorios, y no los problemas derivados de la IVF, por tanto para ellos persistía afectada la inteligibilidad del habla. En nuestro caso, es difícil de manejar el tiempo de duración del tratamiento logopédico, puesto que una parte de nuestros pacientes acuden desde otros centros o desde otras comunidades. Muchos de ellos realizan el tratamiento de forma privada y a pesar de explicar estos factores y realizar siempre un informe con las recomendaciones sobre el tratamiento y sobre la duración del mismo, no siempre se puede controlar.

Es bien conocido que no siempre los hallazgos de la exploración perceptual del habla y los resultados aportados por la NF coinciden<sup>52,137</sup>. Desde que entré a formar parte de la UFF del HU12O, empecé a observar que en algunos pacientes que presentaban un habla inteligible, con una alteración leve en características perceptuales del habla, como son la HN y el SpN, se encontraban mediante la NF, gaps VF graves. Y al contrario pacientes con un habla ininteligible, por una HN y SpN severos, se hallaban gaps leves. A partir de esto se planteó la razón por la cual existían estas discrepancias. En nuestra investigación, hemos comparado la HN y el grado de inteligibilidad del habla frente al grado de IVF demostrado por NF.

En los estudios que advierten estas discrepancias en sus muestras, lo realizan comparando la severidad de la HN con el grado de IVF en NF en el de Paniagua et al<sup>130</sup>, y con HN, SpN y AC en el de Ma et al<sup>131</sup>. En el primero lo explican en relación a que utilizan diferentes muestras de habla en la exploración perceptual y en la NF. En el segundo, observan mayores discrepancias cuando la HN es leve pero no dan su interpretación. En 8 de nuestros pacientes no coincidían el grado de HN con el de IVF, siendo lo más habitual cuando se evidencia una HN moderada. Por otra, parte también valoramos estas discrepancias teniendo en cuenta la inteligibilidad del habla. La clasificación que utilizamos para la misma (Pensler y Bauer), categorizan según las características del habla y por la estimación de la IVF que puede tener el paciente. Como observamos en la tabla 28, hay 10 pacientes en los que no coinciden ambas exploraciones. Donde más discrepancias se observan es en aquellos pacientes que se les cataloga con un grado 3 de inteligibilidad del habla, es decir, un habla inteligible, pero de pobre calidad, que hace preciso al oyente realizar un esfuerzo comprensivo o demandar repetición, esto haría estimar una IVF moderada. En nuestro estudio en 6 pacientes clasificados en este grupo, no se correspondían las valoraciones, ya que dos de ellos tenían IVF leve y 4 IVF grave. En ninguno de los artículos tienen en cuenta este parámetro. Tampoco en ninguno de los estudios comentados, intentan justificarlo en relación a otras variables como lo hemos hecho en nuestro caso. Únicamente encontramos que cuando existen discrepancias entre la valoración de la inteligibilidad del habla y el grado de IVF se relaciona con que el paciente ha tenido una segunda cirugía, que es razonable puesto que esta intervención puede cambiar las relaciones anatómicas e interferir en los hallazgos de la NF. No se ha encontrado ninguna relación en las discrepancias teniendo en cuenta la HN. Al igual que Paniagua et al en su trabajo, consideramos que es necesario protocolizar las muestras de habla que se utilizan en

ambos estudios. En nuestra UFF esto ha sido posible desde que trabajamos mediante el “método carrusel”. De esta forma, el paciente es evaluado en la misma sala por todos los especialistas, en la misma sesión, realizando ambas exploraciones con la misma muestra de habla, y aquellos en los que en un principio parecen existir discrepancias se busca la causa en ese mismo momento. Por este motivo, consideramos que la mayoría de estas discrepancias se podrán evitar, realizando una valoración conjunta utilizando las mismas muestras de habla.

Según concluyen Havstam et al<sup>182</sup> al en su investigación, para tomar determinadas decisiones clínicas no es necesario la visualización directa de la anatomía y la fisiología del esfínter VF, por lo que no se justifica la realización de la NF por el discomfort que produce. En su estudio, encontraron que en un 68% de los casos, se recomendó el mismo tratamiento sin la necesidad de la realización de la prueba diagnóstica. Otros autores explican que la valoración perceptual del habla es el primer paso en la evaluación, porque el tratamiento sólo se indica si existe un problema<sup>128</sup>. Sin embargo, Rajan et al<sup>132</sup>, refieren que el tamaño y el tipo de cierre VF y no la severidad de la afectación del habla, deberían ser los determinantes del tratamiento adecuado. Llama la atención que en los dos primeros casos, son especialistas en patología del habla y en el último son ORL. En nuestra opinión, conociendo que determinadas características perceptuales del habla pueden inferir tanto el tamaño como el tipo de cierre VF, cuando **la inteligibilidad y la aceptabilidad del habla del paciente es suficiente para él mismo, su familia, su entorno y no altera su calidad de vida en relación a la comunicación, no es necesario la realización de la NF, puesto que esto no va a variar la actitud que se va a tomar con ellos. Desde el punto de vista del Médico Especialista en MFyR, considero que debe primar la inteligibilidad del habla, y lo que altera la calidad de vida del paciente la pérdida de la misma, para tomar las decisiones terapéuticas oportunas. Por eso es tan importante, esta visión desde la valoración de la calidad de vida del paciente, y de ello que el Médico Rehabilitador especializado en Foniatría forme parte de estos equipos multidisciplinares. También de ahí la importancia de desarrollar y validar escalas de calidad de vida para esta patología en nuestro idioma** . Además, poner en conocimiento, que en cualquier caso, si la IVF aumentase por alguna otra razón como puede ser la cirugía ortognática o hubiese un cambio en la aceptabilidad del habla para el paciente, como

Becker et al<sup>183</sup> explicaron la edad en la que se opera la IVF no afecta al tiempo necesario de tratamiento logopédico para alcanzar la normalización de la función VF.

Tras el análisis de los datos obtenidos y discutidos con los que la literatura consultada nos ofrece, podemos deducir conclusiones de nuestro trabajo, siendo éste el primero que presenta una serie en español sobre la correlación de los hallazgos en la exploración perceptual del habla y la valoración mediante la nasofibroscopia en la insuficiencia velofaríngea, y el primero en relacionarlas utilizando como parámetro la inteligibilidad del habla. Las conclusiones se exponen a continuación.

# **CAPÍTULO 7-**

# **CONCLUSIONES**

## **CAPITULO 7- CONCLUSIONES**

1. La severidad de la hipernasalidad obtenida mediante la exploración perceptual del habla, se asocia significativamente al tamaño del gap velofaríngeo determinado mediante la nasofibroscofia, en los pacientes con insuficiencia velofaríngea independientemente de la patología que la cause.
2. En nuestro trabajo, también se aprecia una relación estadísticamente significativa entre el soplo nasal y el tamaño del gap velofaríngeo, pero podría estar interferido por la presencia de fistulas oronasales.
3. La inteligibilidad del habla es un factor importante a tener en cuenta para poder inferir el grado de insuficiencia velofaríngea. Nuestro estudio demuestra que existe una fuerte relación entre estas dos variables, siendo el primer trabajo que arroja esta relación.
4. Cuando la inteligibilidad y la aceptabilidad del habla son suficientes para no interferir en la calidad de vida del paciente, no es necesario realizar la nasofibroscofia, puesto que los resultados que se vayan a obtener no van a cambiar su manejo.
5. Las discrepancias en la exploración foniátrica y los hallazgos obtenidos por fibroscofia en insuficiencia velofaríngea, se pueden solucionar con una valoración conjunta mediante el “método carrusel” del paciente, utilizando las mismas muestras de habla.
6. Realizando la cirugía primaria del paladar antes del primer año de vida (6-12 meses), hay menos probabilidad de desarrollar insuficiencia velofaríngea, por lo que el paciente tendrá una mejor calidad de vida en cuanto a capacidad comunicativa se refiere, al no producirse las alteraciones típicas en el habla, secundarias a esta entidad.

7. Este es el primer trabajo de estas características que se presenta para población hispanohablante. Aunque los resultados son similares a los encontrados en aquellos realizados en habla inglesa, no se puede inferir los resultados por las diferencias lingüísticas entre los distintos idiomas. Por ello, creemos necesario la realización de más investigaciones en nuestro idioma, en esta dirección.



# **CAPÍTULO 8-**

# **BIBLIOGRAFÍA**

## **CAPÍTULO 8. BIBLIOGRAFÍA**

- 2 González, T.; Arias, J.; Lassaletta, L. & Martorell, V. Malformaciones Craneofaciales y su Tratamiento. *Nascer e Crescer*, 2003; 12(4):S293-6.
- 3 Mittersteiner, D., & Olate, S. Malformaciones Craneofaciales en un Hospital Regional de Alta Complejidad. *International Journal of Odontostomatology*, 2013; 7 (2), 179-184.
- 4 García RR, Martín de Vicente C, García CE, Gros ED, Ureña HT, Laborta A JI, et al. Fisura palatina y labio leporino. Revisión clínica. *Cir Pediatr*, 2004; 17(4):171-174.
- 5 Hernández, C. P. Terapia miofuncional en los síndromes craneofaciales. *Boletín de AELFA*, 2012; 12(2), 54-60.
- 6 Wilkins-Haug L. Etiology, prenatal diagnosis, obstetrical management, and recurrence of orofacial clefts. (Actualizado en Abril 2015), (fecha de consulta 5 Junio 2015). Disponible en [www.uptodate.com](http://www.uptodate.com)
- 7 Woo, A. S. Velopharyngeal dysfunction. *Semin. Plast. Surg.*, 2012; 26: 170-77.
- 8 Farronato G., Cannalier P., Martinelli G., Tubertini I., Giannini L., Galbiati G., Maspero C. Cleft lip and/or palate: review. *Minerva Stomatol* 2014; 63:111-26.
- 9 González Landa G., Prado Fernández Mª C. Guía de las fisuras labiopalatinas. Una patología crónica ASPANIF- Gobierno Vasco 2011. Disponible en <http://blog.aspanif.org/wp-content/uploads/2011/11/Guia-ASPANIF-completa.pdf>
- 10 Guía para padres. Labio leporino y fisura palatina. Gobierno de Navarra 2011. Disponible en <http://www.navarra.es/NR/rdonlyres/5D348E05-8C86-4426-BCB2-8B12631DF9B3/182053/guiaparapadreslabioleporino.pdf>
- 11 Ministerio de Salud. Gobierno de Chile. Guía Clínica Fisura Labiopalatina. 1st ed. Santiago: Minsal, 2005.
- 12 Fermoso de la Fuente Mª. A., Martínez Mora J.A., Bilbao García J.J. Análisis de las características de los pacientes con fisura labio-palatina en la Comunidad de Madrid. Asociación de Afectados de Fisura Labio-Palatina (AFILAPA). Diciembre 2006.
- 13 Guía sobre fisuras labio-palatinas. Associació de fissurats i llavi leporí. AFICAVAL. Generalitat Valenciana. Agencia Valenciana de Salut.

- 14 Rudnick E., Sie K. Velopharyngeal insufficiency: current concepts in diagnosis and management. *Current Opinion in Otolaryngology & Head and Neck Surgery*, 2008, 16: 530-535.
- 15 Solomon B., Brewer C., Brodsky M., Palmer J., Ryder J. Speech, Language, Swallowing and Auditory Rehabilitation. En: Frontera W., DeLisa J. DeLisa's Physical Medicine & Rehabilitation. Principles and Practice. 5. ed. V. 1. USA: Lippincott Williams & Wilkins; 2010. p 413-414.
- 16 La terapia miofuncional. En: Bartuilli M., Cabrera. P.J., Perinán M<sup>a</sup>.C. Guía técnica de intervención logopédica. Terapia miofuncional. Madrid: Editorial Síntesis; 2008. p. 11-87.
- 17 Perry J. Anatomy and Physiology of the Velopharyngeal Mechanism. *Semin Speech Lang* 2011; 32(2): 083-092.
- 18 Sistema Articulatorio. En: Mc Farland D. Atlas de anatomía en ortofonía. Lenguaje y deglución. Barcelona: ElSevier. Masson; 2008. p. 159-171.
- 19 <http://uffisurado.blogspot.com.es>
- 20 Finkelstein Y., Shapiro-Feinberg M., Talmi Y., Nachmani A., DeRowe A., Ophir D. Axial Configuration of the Velopharyngeal Valve and Its Valving Mechanism. *Cleft Palate Craniofacial Journal*, 1995. Vol. 32. No. 4
- 21 Prada J. R., García T., Echeverri, M.P, Tavera M.C. Patrones de cierre velofaríngeo: Estudio comparativo entre población sana y pacientes con paladar hendido. *Cir. Plast. Iberolatinoam*, 2010. Vol.36. N° 4. pág. 305-312.
- 22 Croft Ch., Schprintzen R., Rakoff S. Patterns of velopharyngeal valving in normal and cleft palate subjects: A multi-view videofluoroscopic and nasendoscopic study. *The Laryngoscope* 91: 1981.
- 23 Dickson, D. Anatomy of the Normal Velopharyngeal Mechanism. *Clinics in Plastic Surgery*, 1975. Vol 2. No 2.
- 24 Articulatory System. En: Mc Farland. *Netter's Atlas of Anatomy for Speech, Swallowing and Hearing*. París: ElSevier. Mosby. 2006. p. 150-167.
- 25 Kuehn D. Velopharyngeal Anatomy and Phisiology. *Ear, Nose & Trhoat Journal*, 1979. Vol. 58
- 26 Moon J., Smith A., Folkins J., Lemke J., Garlan M. Coordination of Velopharyngeal Muscle activity during Positioning of the Soft Palate. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 1994. Vol. 31. No.1

- 27 Poppelreuter S., Engelke W., Bruns T. Quantitative analysis of the velopharyngeal sphincter function during speech. *Cleft Palate–Craniofacial Journal*, March 2000, Vol. 37 No. 2
- 28 Moon J., Canady J. Effects of gravity on velopharyngeal muscle activity during speech. *Cleft Palate–Craniofacial Journal*, 1995, Vol. 32 No. 5
- 29 Ruda, J. M., Krakovitz P., and Rose A.S. A review of the evaluation and management of velopharyngeal insufficiency in children. *Otolaryngol Clin North Am.* 2012. 45; 653-669
- 30 Kummer A. Speech evaluation for patients with cleft palate. *Clin Plastic Surg*, 2014. 41; 241-251
- 31 Kummer A. W., J. L. Marshall, and M. M. Wilson. Non-cleft causes of velopharyngeal dysfunction: Implications for treatment. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2015. 79(3); 286-95.
- 32 Ysunza A. y Pamplona M<sup>a</sup>.C. Disfunción del esfínter velofaríngeo y su tratamiento. *Cirugía plástica*, 2006. 16 (1); 62-68
- 33 Buchanan E. y Hollier L. Syndromes with craniofacial abnormalities. (Actualizado en Octubre 2014), (fecha de consulta Febrero 2015). Disponible en [www.uptodate.com](http://www.uptodate.com)
- 34 Ysunza A., Pamplona M<sup>a</sup>.C y Morales S. Velopharyngeal valving during speech, in patients with velocardiofacial syndrome and patients with non-syndromic palatal clefts after surgical and speech pathology management. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 2011. 75; 1255-1259.
- 35 Wellens W. Insuffisance vélo-pharyngienne. Aspects anatomo-physiologiques. *Acta Oto-Rhino-Laryngologica Belgica*, 1988. 42 (4)
- 36 Dislalia. En: Perelló J. *Trastornos del habla*. 5. Ed. Barcelona. Masson. 1990. p 283-421
- 37 Smith B., Kuehn D. Speech evaluation of velopharyngeal dysfunction. *The journal of craniofacial surgery*, 2007; 18. No. 2. 251-261
- 38 Kummer A. Perceptual assessment of resonance and velopharyngeal function. *Seminars in speech and language*, 2011; 32. No. 2; 159-167
- 39 <http://www.gramaticas.net/2011/05/los-fonemas-vocalicos-en-espanol.html>
- 40 Fundamentación teórica. En: Villegas F. *Manual de Logopedia. Evaluación e intervención de las dificultades fonológicas*. Madrid. Pirámide. 2004. p 23-41

- 41 Alteraciones en la fisiología y la dinámica muscular del aparato fonoarticulatorio. En: Habbaby. Enfoque integral del niño con fisura labiopalatina. Madrid. Ed. Med. Panamericana. 2000. p 71-91
- 42 Smith B. y Guyette T. Evaluation of cleft palate speech. Clin Pastic Surg, 2004. 31; p. 251 –260.
- 43 Disglosia. En: Perelló J. Trastornos del habla. 5. Ed. Barcelona. Masson. 1990. p 423-596
- 44 Ysunza P., Repetto G., Pamplona M<sup>a</sup>.C., Calderon J., Shaheen K., Chaiyasate K., Rontal M. Current controversies in diagnosis and management of cleft palate and velopharyngeal insufficiency. BioMed Research International, 2015.
- 45 Dudas J., Deleyiannis F., Ford M., Jiang S., Losee J. Diagnosis and treatment of velopharyngeal insufficiency. Clinical utility of speech evaluation and videofluoroscopy. Annals of plastic surgery. 2006. 56; No 5; p. 511-517
- 46 Hirschberg J. & Van Demark D. A proposal for standardization of speech and hearing evaluations to assess velopharyngeal function. Folia Phoniatr Logop. 1997; 49; p. 158-167.
- 47 Marsh J. Management of velopharyngeal dysfunction: differential diagnosis for differential management. The journal of craniofacial surgery. 2003. 14; No. 3; p. 621-628.
- 48 Bodt M. and Van Lierde K. Cleft palate speech and velopharyngeal dysfunction: the approach of the speech therapist. B-ENT, 2006. 2 (4); p. 63-70.
- 49 Evaluación fonológica. En: Laura Bosch Galceran. Evaluación fonológica del habla infantil. Barcelona. Masson. 2004. p. 37-73.
- 50 Núñez M<sup>a</sup>.C., y Plazas N. Valoración en foniatría: alteraciones de la comunicación y de la alimentación. En: Redondo M<sup>a</sup>.A. y Conejero J.A. Rehabilitación Infantil. Madrid. Ed. Med. Panamericana. 2012. p. 35-39.
- 51 Molina Hurtado MT, Fernández Glez S, Vazquez de la Iglesia F, Urra Barandiarán A. Voz del niño. Rev Med Univ Navarra. 2006;50:31-43.
- 52 Prathanee B. Cleft palate-Speech evaluation. International encyclopedia of rehabilitation. Disponible en: <http://cirrie.buffalo.edu/encyclopedia/article.php?id=261&language=en#s4>
- 53 Bettens K., Wuyts F. and Van Lierde K. Instrumental assessment of velopharyngeal function and resonance: A review. Journal of Communication Disorders, 2014. 52. p. 170-183.

- 54 Karnell M. Instrumental assessment of velopharyngeal closure for speech. *Seminars in speech and language*, 2011. 32. No.2; p. 168-178
- 55 Shprintzen R. and Marrinan E. Velopharyngeal insufficiency: diagnosis and management. *Current Opinion in Otolaryngology & Head and Neck Surgery*, 2009. 17; p. 302-307.
- 56 Hopper R., Tse R., Smartt J., Swanson J. and Kinter S. Cleft palate repair and velopharyngeal dysfunction. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 2004. 133, No.6; p. 852-864.
- 57 Setabutr D. and Senders C. Surgical management of velopharyngeal dysfunction. *Operative Techniques in Otolaryngology*, 2015. 26. No. 1; p. 33-38.
- 58 Crockett D. and Goudy S. Update on surgery for velopharyngeal dysfunction. *Facial plastic surgery*, 2014. 22, No. 4; p. 267-275.
- 59 Wermker K., Lünenbürger H., Joos U., Kleinheinz J. and Jung S. Results of speech improvement following simultaneous push-back together with velopharyngeal flap surgery in cleft palate patients. *Journal of Cranio-Maxillo-Facial Surgery*, 2014. 42; p. 525-530.
- 60 Ysunza A. and Pamplona M<sup>a</sup> C. Velopharyngeal function after two different types of pharyngoplasty. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 2006. 70; p. 1031-1037.
- 61 Kummer A. Speech therapy for errors secondary to cleft palate and velopharyngeal dysfunction. *Seminars in speech and language*, 2011. 32. No.2; p.191-198.
- 62 Tratamiento fonoaudiológico del fisurado NLAP. En: Habbaby. *Enfoque integral del niño con fisura labiopalatina*. Madrid. Ed. Med. Panamericana. 2000. p 121-149.
- 63 Pamplona M<sup>a</sup>C., Ysunza A., Chavelas K., Aramburu E., Patiño C., Martí F. y Morales S. A study of strategies for treating compensatory articulation in patients with cleft palate. *J. Maxillofac. Oral Surg*, 2012. 11, No.2; p. 144-151.
- 64 Ruscello D. An examination of nonspeech oral motor exercises for children with velopharyngeal inadequacy. *Seminars in speech and language*, 2008. 29, No. 4; p. 294-303.
- 65 Massengil R., Quinn GW., Pickrell KL., Levinson C. Therapeutic exercise and velopharyngeal gap. *Cleft palate J*, 1968. 5; p. 44-48

- 66 Massengill R., Quinn GW. Adenoidal atrophy, velopharyngeal incompetence and sucking exercises: a 2-year follow-up case report. *Cleft Palate J.*, 1974. 11; p. 196-199.
- 67 Powers GL., Starr CD. The effects of muscle exercises on velopharyngeal gap and nasality. *Cleft Palate J.*, 1974. 11; p. 28-35.
- 68 Kuehn D. New therapy for treating hypernasal speech using continuous positive airway pressure (CPAP). *Plastic and Reconstructive Surgery*, 1991. 88. No. 6; p. 959-969.
- 69 Fernández-Baillo R. y García F. Insuficiencia velofaríngea asociada a disfonía y alteración de la resonancia. *Rev Logop Fon Audiol*, 2001. 21. No. 3; p. 131-137.
- 70 Yules RB. and Chase RP. A training method for reduction of hypernasality in speech. *Plast Reconstr Surg*, 1969. 43; p. 180-185.
- 71 Weber J., Jobe RP. and Chase RA. Evaluation of muscle stimulation in the rehabilitation of patients with hypernasality speech. *Plast Reconstr Surg*, 1970. 46; p. 173-174.
- 72 Trastornos del habla o la voz. En: Gorospe JM., Garrido M., Vera J., y Málaga J. Valoración de la deficiencia y la discapacidad en los trastornos del lenguaje, el habla y la voz. Madrid, 1997. IMSERSO.
- 73 Fernández J. y Magna A. El paradigma estético y funcional del paciente con fisura labiopalatina. *Ortod. Esp.*, 2010. 50, No. 2; p. 382-397.
- 74 Wong FK., Hägg U. An update on the aetiology of orofacial clefts. *Hong kong Med J.*, 2004. 10; p. 331-336.
- 75 Serrano C., Martín J., Quiceno LF., Rodríguez MJ. Labio y/o paladar hendido: una revisión. *Ustasalud*, 2009. 8; p. 44-52.
- 76 Cabeza y cuello. En: Langman. Embriología Médica. 7ª Ed. Madrid, 1996. Ed. Méd. Panamericana. p. 292-324.
- 77 Shkoukani M., Lawrence L., Liebertz D. and Svider P. Cleft palate: a clinical review. *Birth Defects Research (Part C)*, 2014. 102; p. 333-342.
- 78 Crecimiento y desarrollo embriológico maxilofacial. En: Habbaby. Enfoque integral del niño con fisura labiopalatina. Madrid. Ed. Med. Panamericana. 2000. p 45-50.
- 79 Arenas J. La investigación en anomalías congénitas y el Sistema Nacional de Salud. *Boletín del ECEMC. Revista de Dismorfología y Epidemiología*, 2012. Serie VI. Nº 2. p 10.

- 80 Martínez-Frías M.L., Cuevas L., grupo periférico del ECEMC, Bermejo-Sánchez E. Análisis clínico-epidemiológico de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC. Distribución por etiología y por grupos étnicos. Boletín del ECEMC. Revista de Dismorfología y Epidemiología, 2012. Serie VI. Nº 2. p 18-55.
- 81 Bermejo-Sánchez E., Cuevas L., grupo periférico del ECEMC, Martínez-Frías M.L. Informe de vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España sobre los datos registrados por el ECEM en el período 1980-2011. Boletín del ECEMC. Revista de Dismorfología y Epidemiología, 2012. Serie VI. Nº 2. p 73-110.
- 82 Epidemiología. En: Habbaby. Enfoque integral del niño con fisura labiopalatina. Madrid. Ed. Med. Panamericana. 2000. p 23-44.
- 83 Setó-Salvia N. and Stanier P. Genetics of cleft lip and/or cleft palate: association with other common anomalies. European Journal of Medical Genetics, 2014. 57; p.381-393.
- 84 Ford A. Tratamiento actual de las fisuras labio palatinas. Rev. Med. Clin. Condes, 2004. 15, No.1; p. 3-11.
- 85 Jugessur A., Farlie PG. and Kilpatrick. The genetics of isolated orofacial clefts: from genotypes to subphenotypes. Oral Diseases, 2009. 15; p. 437-453.
- 86 Carinci F., Scapoli L., Palmieri A., Zollino I. and Pezzetti F. Human genetic factors in nonsyndromic cleft lip and palate: an update. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology, 2007. 71; p. 1509-1519.
- 87 Shaw GM, Nelson V, Carmichael SL, Lammer EJ, Finnell RH, Rosenquist TH. Maternal periconceptional vitamins: interactions with selected factors and congenital anomalies. Epidemiology, 2002. 13; p. 625-630.
- 88 Palau F., Monrós E. Herencia multifactorial. En: Medicina Interna, J. Rodés y J Guardia. eds., Editorial Masson, Barcelona, 1997. p. 697-701
- 89 Drew S., Clefting síndromes. Atlas Oral Maxillofacial Surg Clin N Am, 2014. 22; p. 175-181.
- 90 Orphanet: Síndrome de Van de Woude. Revisores: Abbo O. Y Galinier P. Última actualización: Noviembre 2013. Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=967&Disease\\_Search\\_diseaseGroup=sindrome-de-van-der-woude&Disease\\_Search\\_diseaseType=](http://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=967&Disease_Search_diseaseGroup=sindrome-de-van-der-woude&Disease_Search_diseaseType=)



- [Pat&Enfermedade\(s\)/grupo de enfermedades=S-ndrome-de-Van-Der-Woude&title=S-ndrome-de-Van-Der-Woude&search=Disease\\_Search\\_Simple](#).
- 91 Orphanet: Síndrome de Treacher Collins. Revisora: Vázquez M.P. Última actualización: Enero 2014. Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=293&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=sindrome-de-treacher-collins&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=293&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=sindrome-de-treacher-collins&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedade(s)/grupo de enfermedades=S-ndrome-de-Treacher-Collins&title=S-ndrome-de-Treacher-Collins&search=Disease_Search_Simple)
- 92 Orphanet: Síndrome de Pierre Robin. Revisora: Abadie V. Última actualización: Marzo 2006. Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=562&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=sindrome-de-pierre-robin&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=562&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=sindrome-de-pierre-robin&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedade(s)/grupo de enfermedades=S-ndrome-de-Pierre-Robin-aislado&title=S-ndrome-de-Pierre-Robin-aislado&search=Disease_SearchSimple)
- 93 Síndrome de Pierre Robin. Disponible en: [http://salud.discapnet.es/Castellano/Salud/Enfermedades/EnfermedadesDiscapacitantes/S/Sindrome\\_de\\_Pierre\\_Robin/Paginas/Descripcion.aspx](http://salud.discapnet.es/Castellano/Salud/Enfermedades/EnfermedadesDiscapacitantes/S/Sindrome_de_Pierre_Robin/Paginas/Descripcion.aspx)
- 94 Orphanet: Síndrome de Nager. Revisor: Bernier F. Última actualización: Febrero 2013. Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=407&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=sindrome-de-nager&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Enfermedade\(s\)/grupo de enfermedades=S-ndrome-de-Nager&title=S-ndrome-de-Nager&search=Disease\\_Search\\_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=407&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=sindrome-de-nager&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedade(s)/grupo de enfermedades=S-ndrome-de-Nager&title=S-ndrome-de-Nager&search=Disease_Search_Simple)
- 95 Orphanet: Síndrome de Stickler. Revisor: Le Merrer M. Última actualización: Noviembre 2008. Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=824&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=sindrome-de-stickler&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Enfermedade\(s\)/grupo de enfermedades=S-ndrome-de-Stickler&title=S-ndrome-de-Stickler&search=Disease\\_Search\\_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=824&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=sindrome-de-stickler&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedade(s)/grupo de enfermedades=S-ndrome-de-Stickler&title=S-ndrome-de-Stickler&search=Disease_Search_Simple)
- 96 Orphanet: Asociaciones con fisura labiopalatina. Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search\\_Simple.php?lng=ES](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search_Simple.php?lng=ES)

- 97 McBride W.A., McIntyre G.T., Orth M., Carroll K., and Mossey P.A. Subphenotyping and classification of orofacial clefts: need for orofacial cleft subphenotyping calls for revised classification. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 2015.
- 98 <http://maxilofacialsanvicente.obolog.es/victor-veau-1871-1949-1188726>
- 99 <http://blog.aspanif.org/wp-content/uploads/2011/11/Guia-ASPANIF-completa.pdf>
- 100 Clasificación y formas clínicas de las fisuras. En: Habbaby. Enfoque integral del niño con fisura labiopalatina. Madrid. Ed. Med. Panamericana. 2000. p 5-21.
- 101 Gilleard O., Sell D., Ghanem A., Tavsanoğlu Y., Birch M., Sommerlad B., Eng F. Submucous cleft palate: a systematic review of surgical management based on perceptual and instrumental analysis. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 2014. 51. No. 6; p. 686-695.
- 102 Pastor T. Relación entre respiración oral y deglución atípica: estudio piloto en niños que presentan la característica común de lengua baja. *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología*, 2005. 25, No.3; p. 121-127.
- 103 Cervera J.F. y Igual A. Guía para la evaluación de la deglución atípica. *Cuadernos de Audición y Lenguaje*, 2002. Nº3. Sección A. p. 57-65.
- 104 Sendota J.C., López J.C., Ruiz R., Sámano I. Cierre de fistulas palatinas amplias mediante colgajos de lengua en pacientes con secuelas de paladar hendido. *Revista Odontológica Mexicana*, 2006. 10, No.3; p. 131-137.
- 105 Martínez A., Menéndez M., Martínez I., Fernández J., Gálvez P. Y Monsalve F. Avance maxilar en pacientes fisurados labio palatinos con distractor intraoral. *Rev Esp Cir Oral Maxilofac*, 2014.
- 106 Delgado M.D., Martí E., Romance A., Lagarón E., Salván R y Herrero E. Uso de la ortopedia prequirúrgica en pacientes con fisura palatina: nuestra experiencia. *Cir Pediatr*, 2004. 17; p. 17-20.
- 107 Martín M.D; Latham R., Romance A y Salvan R. Treatment of an infant with a rare cleft resolved with use of an orthopedic appliance. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 2003. 40, No.6; p. 642-644.
- 108 Romero M., Romance A., Delgado M.D., Herrero E. Tratamiento ortopédico prequirúrgico de la fisura palatina con la filosofía de Latham. *RCDE*, 2005. 10, No.2; p-199-204.

- 109 Tratamiento I. Guía para el terapeuta. En: Bartuilli M., Cabrera. P.J., Perinán M<sup>a</sup>.C. Guía técnica de intervención logopédica. Terapia miofuncional. Madrid: Editorial Síntesis; 2008. p. 153-242.
- 110 <http://www.osteovox.org/index.php?page=introduction>
- 111 <http://www.alafina.es/wp-content/uploads/2014/02/proyecto-osteovox.pdf>
- 112 Vendaje neuromuscular. En: Ortega P. y Torres A. Manual del vendaje neuromuscular aplicado a la logopedia. LDM Ediciones; 2013. p. 9-16.
- 113 Tratamiento con vendaje neuromuscular en logopedia. En: Ortega P. y Torres A. Manual del vendaje neuromuscular aplicado a la logopedia. LDM Ediciones; 2013. p. 17-58.
- 114 Sánchez-Ruiz I., Gonzalez G., Pérez V., Díez R., López-Cedrún J.L., Miró J. et al. tratamiento integral de las fisuras labiopalatinas. Organización de un equipo de tratamiento. Cir Pediatr, 1999. 12; p. 4-10.
- 115 American Cleft Palate-Craniofacial Association. (2000). Parameters for evaluation and treatment of patients with cleft lip/palate or other craniofacial anomalies. Disponible en: [www.acpa-cpf.org](http://www.acpa-cpf.org)
- 116 González G., Sánchez-Ruiz I., Pérez V. y López J.L. Resultado de la encuesta sobre el tratamiento del fisurado labio-palatino en España. Cir. Pediatr, 1999. 12; p. 122-126.
- 117 Shaw W., Semb G., Nelson P., Brattström V., Molsted K., Prahl-Andersen B and Gundlach K. The Eurocleft Project 1996-2000:overview. Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery, 2001. 29. p. 131-140.
- 118 [www.somef.es](http://www.somef.es)
- 119 Golding-Kushner, K. J. et al. Standardization for the reporting of nasopharyngoscopy and multiview videofluoroscopy: a report from an International Working Group. The Cleft Palate-Craniofacial Journal, 1990. 27, No.4; p. 337-348.
- 120 Evaluación miofuncional. En: Bartuilli M., Cabrera. P.J., Perinán M<sup>a</sup>.C. Guía técnica de intervención logopédica. Terapia miofuncional. Madrid: Editorial Síntesis; 2008. p. 89-152.
- 121 PLON-R. Prueba de lenguaje oral Navarra revisada. Manual 2<sup>a</sup> edición. Tea ediciones S.A Madrid, 2005.

- 122 Googlass H. y Kaplan E. Evaluación de la afasia y de trastornos asociados,. (Traducción al español por Carlos Wernicke). Ed. Med. Panamericana S.A, 1996.
- 123 Evaluación. En: Villegas F. Manual de Logopedia. Evaluación e intervención de las dificultades fonológicas. Madrid. Pirámide. 2004. p 43-65.
- 124 Sell D., Harding A. and Grunwell P. GOS.SP.ASS.'98: an assessment for speech disorders associated with cleft palate and / or velopharyngeal dysfunction (revised). Int. J. Language & Communication Disorders, 1999. 34, No. 1; p. 17-33.
- 125 Crowley C. SLP Tools and Strategies for Spanish-speakers with cleft lip and palate. Bilingual Therapies Symposium, 2013.
- 126 Henningsson G., Kuehn D., Sell D., Sweeny T., Trost-Cardamone J., Whitehill T., Speech Parameters Group. Universal paramaters for reporting speech otucomes in individuals with cleft palate. Cleft-Palate Journal, 2008. 45, No. 1; p.1-15.
- 127 Alteraciones del habla: categorías diagnósticas. En: Laura Bosch Galceran. Evaluación fonológica del habla infantil. Barcelona. Masson. 2004. p. 31-34.
- 128 Kummer A., Curtis C., Wiggs M., Lee L. and Strife J. Comparison of velopharyngeal gap size in patients with hypernasality, hypernasality and nasal emission, or nasal turbulence (rustle) as the primary speech characteristic. Cleft Palate-Craniofacial Journal, 1992. 29, No.2; p. 152-156.
- 129 Kummer A., Briggs M. and Lee L. The relationship between the characteristics of speech and velopharyngeal gap size. Cleft Palate-Craniofacial Journal, 2003. 40, No.6; p. 590-596.
- 130 Lipira A., Grames L., Molter D., Govier D., Kane A. and Woo A. Videofluoroscopic and nasendoscopic correlates of speech in velopharyngeal dysfunction. Cleft Palate-Craniofacial Journal, 2011. 48, No.5; p. 550-560.
- 131 Paniagua L. M., Signorini A. V., Costa S. S. D., Collares M. V. M., & Dornelles S. Comparison of videonasoendoscopy and auditory-perceptual evaluation of speech in individuals with cleft lip/palate. International archives of otorhinolaryngology, 2013. 17, No.3; p. 265-273.
- 132 Ma L., Shi B., Li Y., & Zheng Q. Velopharyngeal function assessment in patients with cleft palate: perceptual speech assessment versus nasopharyngoscopy. Journal of Craniofacial Surgery, 2013. 24, No.4; p.1229-1231.

- 133 Rajan S., Kurien M., Gupta A. K., Mathews S. S., Albert R. R. & Tychicus D. Velopharyngeal incompetence in patients with cleft palate, flexible video pharyngoscopy and perceptual speech assessment: a correlational pilot study. *The Journal of Laryngology & Otology*, 2014. 128, No.11; p.986-990.
- 134 Estrategia epidemiológica. En: Armijo R. Epidemiología básica en A. Primaria de la Salud. Madrid. E. Díaz de Santos. S.A. 2004. p. 163-188.
- 135 Lohmander A. & Olsson M. Methodology for perceptual assessment of speech in patients with cleft palate: a critical review of the literature. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 2004. 41, No.1; p. 64-70.
- 136 Núñez M.C., y Plazas N. Alteraciones del desarrollo del lenguaje en el niño. En: Espinosa J., Arroyo M.O, Martín P., Ruiz D., Moreno J.A. Guía esencial de Rehabilitación Infantil. Madrid. Ed. Méd. Panamericana. 2009. p.291-300.
- 137 Rowe M. and D'Antonio L. Velopharyngeal dysfunction: evolving developments in evaluation. *Current Opinion in Otolaryngology & Head and Neck Surgery*, 2005. 13; p. 366-370.
- 138 Paniagua L. M., Signorini A. V., Costa S. S. D., Collares M. V. M., & Dornelles S. Velopharyngeal dysfunction: a systematic review of major instrumental and auditory-perceptual assessments. *Int. Arch. Otorhinolaryngol*, 2013. 17, No.3; p. 251-256.
- 139 Baylis A., Munson B. and Moller K. Perceptions of audible nasal emission in speakers with cleft palate: a comparative study of listener judgments. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 2011. 48, No.4; p. 399-411
- 140 Sell D., John A., Harding-Bell A., Sweeney T., Hegarty F. and Freeman J. Cleft audit protocol for speech (CAPS-A): a comprehensive training package for speech analysis. *Int. J. Lang. Comm. Dis*, 2009. 44, No. 4; p. 529-548.
- 141 Persson C., Lohmander A., Elander A. Speech in children with an isolated cleft palate: a longitudinal perspective. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 2006. 43, No.3; p. 295-309.
- 142 Whitehill T.L. Assessing intelligibility in speakers with cleft palate: a critical review of the literature. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 2002. 39, No.1; p. 50-58.
- 143 Schuster M., Maier A., Haderlein T., Nkenke E., Wohlleben U., Rosanowsky F. et al. Evaluation of speech intelligibility for children with cleft lip and palate by

- means of automatic speech recognition. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 2006. 70; p. 1741-1747.
- 144 Maryn Y., Van Lierde K., De Bodt M. and Van Cauwenberge P. The effects of adenoidectomy and tonsillectomy on speech and nasal resonance. *Folia Phoniatr Logop*, 2004. 56; 182-191.
  - 145 Askar S.M., Abou-Elsaad T.S. A speech nsoendoscopy-based surgeon's decision for correction of velopharyngeal insufficiency following adenotonsillectomy. *Eur. Arch. Otorhinolaryngol*, 2014. 271; p. 391-398.
  - 146 Khami M., Tan S., Glicksman J.T. and Husein M. Incidence and risk factors of velopharyngeal insufficiency postadenotonsillectomy. *Otolaryngology-Head an Neck Surgery*, 2015.
  - 147 Chen Q., Zheng Q., Shi B., Yin H., Meng T. and Zheng G. Study of relationship between clinical factors and velopharyngeal closure in cleft palate patients. *J. Res Med Sci*, 2011. 16, No. 7; 945-950.
  - 148 Chen Q., Li Y., Shi B., Yin H., Zheng G. and Zheng Q. Analysis of the correlative factors for velopharyngeal closure of patients with cleft palate after primary repair. *Oral surgery, oral medicine, oral pathology and oral radiology*, 2013. 116, No. 6; p. 424-428.
  - 149 Vilariño Rodríguez R.M<sup>a</sup>. Indicadores del estado de salud bucodental en menores con fisura oral congénita y en escolares sanos. Madrid, Universidad Complutense, 2013.
  - 150 Hosseinabad H.H., Derakhshandeh F., Mostaajeran F., Abdali H., Davari H.A., Hassanzadeh A. and Kummer A. Incidence of velopharyngeal insufficiency and oronasal fistulae after cleft palate repair: A retrospective study of children referred to Isfahan Cleft Care Team between 2005 and 2009. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 2015. 79, No.10; p. 1722-1726.
  - 151 Ortiz S.S. Prevalencia de labio y/o paladar fisurado y factores de riesgo. *Rev. Estomatol. Herediana*, 2004. 14, No. 1-2; p. 54-58.
  - 152 Rodríguez C., Mosquera C., García E., Fernández J., Rodríguez A., Riaño I. y Ariza F. Epidemiología de las fisuras labiales y palatinas durante los años 1990-2004 en Asturias. *An Pediatr (Barc)*, 2010. 73, No.3; p.132-137.
  - 153 González G., Sánchez- Ruiz I., Pérez V., Santos M.J. y Miró J.L. Estudio clínico y nasométrico de la función velofaríngea en la palatoplastia en dos tiempos. *Acta Otorrinolaring Esp*, 2000. 51, No. 7; p. 581-587.

- 154 Phua Y. S. & de Chalain T. Incidence of oronasal fistulae and velopharyngeal insufficiency after cleft palate repair: an audit of 211 children born between 1990 and 2004. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 2008. 45, No. 2; p. 172-178.
- 155 Inman D. S., Thomas P., Hodgkinson P. D. & Reid C. A. Oro-nasal fistula development and velopharyngeal insufficiency following primary cleft palate surgery—an audit of 148 children born between 1985 and 1997. *British journal of plastic surgery*, 2005. 58, No. 8; p. 1051-1054.
- 156 Basta M. N., Silvestre J., Stransky C., Solot C., Cohen M., McDonald-McGinn, D. et al. A 35-year experience with syndromic cleft palate repair: operative outcomes and long-term speech function. *Annals of plastic surgery*, 2014. 73; p. S130-S135.
- 157 Yang Y., Li Y., Wu Y., Gu Y., Yin H., Long H. et al. Velopharyngeal Function of Patients With Cleft Palate After Primary Palatoplasty: Relevance of Sex, Age, and Cleft Type. *Journal of Craniofacial Surgery*, 2013. 24, No. 3; p. 923-928.
- 158 De Buys Roessingh A. S., Herzog G., Cherpillod J., Trichet-Zbinden C. & Hohlfeld J. Speech prognosis and need of pharyngeal flap for non syndromic vs syndromic Pierre Robin Sequence. *Journal of pediatric surgery*, 2008. 43, No. 4; p. 668-674.
- 159 Patel K. B., Sullivan S. R., Murthy A. S., Marrinan E. & Mulliken, J. B. Speech outcome after palatal repair in nonsyndromic versus syndromic Robin sequence. *Plastic and reconstructive surgery*, 2012. 130, No. 4; p. 577e-584e.
- 160 Witt P. D., Myckatyn T., Marsh J. L., Grames L. M. & Dowton, B. S. Need for velopharyngeal management following palatoplasty: an outcome analysis of syndromic and nonsyndromic patients with Robin sequence. *Plastic and reconstructive surgery*, 1997. 99, No. 6; p. 1522-1529.
- 161 Witzel M. A. & Posnick J. C. Patterns and location of velopharyngeal valving problems: atypical findings on video nasopharyngoscopy. *Cleft Palate J*, 1989. 26, No.1; p. 63-67.
- 162 Marsh J. L., Vig K. W. & Bumsted R. M. Minimal standards for reporting the results of surgery on patients with cleft lip, cleft palate, or both: a proposal. *Cleft Palate Journal*, 1988. 25, No.1; p. 3-7.
- 163 Rullo R., Di Maggio D., Addabbo F., Rullo F., Festa V. M. & Perillo L. Speech outcome in unilateral complete cleft lip and palate patients: a descriptive study.

- European journal of paediatric dentistry: official journal of European Academy of Paediatric Dentistry, 2014. 15, No. 3; p. 293-296.
- 164 Murthy J., Sendhilnathan S. & Hussain, S. A. Speech outcome following late primary palate repair. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 2010. 47, No. 2; p. 156-161.
  - 165 Tamashiro A. B. Estudio descriptivo de las alteraciones articulatorias consonánticas características en el habla de pacientes hispanoparlantes con fisura labio-alvéolo-palatina reparada. *Rev Mex AMCAOF*, 2015. 4, No. 1; p. 6-15.
  - 166 Guillén A, Barlow J. Speech patterns of spanish speaking children with repaired cleft palate. Poster presentado en la American Speech-Language-Hearing Association Annual Convention, Miami Beach, Florida, 2006. Disponible en [http://www.asha.org/Events/convention/handouts/2006/1948\\_Barlow\\_Jessica](http://www.asha.org/Events/convention/handouts/2006/1948_Barlow_Jessica)
  - 167 Prathanee B., Pumnum T. & Seepuham C. Types of articulation errors in individuals with cleft lip and palate. *Journal of the Medical Association of Thailand*, 2013. 96, No. 4; p. 81-90.
  - 168 Hardwicke J. T., Landini G. & Richard B. M. Fistula Incidence after Primary Cleft Palate Repair: A Systematic Review of the Literature. *Plastic and reconstructive surgery*, 2014. 134, No. 4; p. 618-627.
  - 169 Bykowski M. R., Naran S., Winger D. G. & Losee, J. E. The rate of oronasal fistula following primary cleft palate surgery: a meta-analysis. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 2015. 52, No.4; p. 81 –87.
  - 170 Bautzer A.P. and Guedes Z.C. Verification of the therapeutic process in cleft palate. *CoDAS*, 2014. 26, No. 6; p. 457-463.
  - 171 Marrinan E. M., LaBrie R. A. & Mulliken J. B. Velopharyngeal function in nonsyndromic cleft palate: relevance of surgical technique, age at repair, and cleft type. *The Cleft palate-craniofacial journal*, 1998. 35, No. 2; p. 95-100.
  - 172 Chapman K. L., Hardin-Jones M. A., Goldstein J. A., Halter K. A., Havlik R. J. & Schulte, J. Timing of palatal surgery and speech outcome. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 2008. 45, No. 3; p. 297-308.
  - 173 Doucet J. C., Herlin C., Captier G., Baylon H., Verdeil M., & Bigorre M. Speech outcomes of early palatal repair with or without intravelar veloplasty in children with complete unilateral cleft lip and palate. *British Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 2013. 51, No. 8; p. 845-850.



- 174 Shaye D. Update on outcomes research for cleft lip and palate. *Current opinion in otolaryngology & head and neck surgery*, 2014. 22, No. 4; p. 255-259.
- 175 Shi B. & Losee J. E. The impact of cleft lip and palate repair on maxillofacial growth. *International journal of oral science*, 2015. 7, No. 1; p. 14-17.
- 176 Farronato G., Kairyte L., Giannini L., Galbiati G. & Maspero C. How various surgical protocols of the unilateral cleft lip and palate influence the facial growth and possible orthodontic problems? Which is the best timing of lip, palate and alveolus repair? Literature review. *Stomatologija*, 2014. 16, No. 2; p. 53-60.
- 177 Friede H., & Enemark, H. Long-term evidence for favorable midfacial growth after delayed hard palate repair in UCLP patients. *The Cleft palate-craniofacial journal*, 2001. 38, No. 4; p. 323-329.
- 178 Márquez M. Aspectos psicológicos de pacientes que presentan hendidura labio palatina. *Acta odontol. Venez*, 2013. 51, No. 2
- 179 Pane S., Solans M., Gaite L., Serra-Sutton V., Estrada M.D., Rajmil L. Instrumentos de calidad de vida relacionada con la salud en la edad pediátrica. Revisión sistemática de la literatura: actualización. *Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mediques*. Barcelona, 2006. Red Iryss.
- 180 Yang Y., Jiang L., Liu Q., Wang G., Chen Y., & Wan T. Duration of speech therapy in patients with or without velopharyngeal insufficiency after palatoplasty. *Chinese journal of stomatology*, 2014. 49, No. 12; p. 715-718.
- 181 Shelton R. L. & Blank, J. L. Oronasal fistulas, intraoral air pressure, and nasal air flow during speech. *Cleft Palate J*, 1984. 21; p. 91-99.
- 182 Stiernman M., Klintö K., Al Qatani A. D., Schönmeyr B. & Becker M. Subjective outcomes after treatment for velopharyngeal dysfunction. *Journal of plastic surgery and hand surgery*, 2015. No. 0; p. 1-6.
- 183 Havstam C., Lohmander A., Persson C., Dotevall H., Lith A. and Lilja J. Evaluation of VPI-assessment with videofluoroscopy and nasoendoscopy. *British Journal of Plastic Surgery*, 2005. 58; p. 922-931.
- 184 Becker D. B., Grames L. M., Pilgram T., Kane A. A. & Marsh, J. L. The effect of timing of surgery for velopharyngeal dysfunction on speech. *Journal of Craniofacial Surgery*, 2004. 15, No. 5; p. 804-809.

# **ANEXOS**

---

## **ANEXO 1 – PERMISO DE UTILIZACIÓN IMÁGENES**

### **RE: petición para uso de imágenes**

Camilo A. Serrano Prada [maklos88@hotmail.com]

Enviado  
el: martes, 29 de septiembre de 2015 6:16

Para: Sánchez Callejas.Silvia

Apreciada Dra. Sánchez , es un honor poder participar en el crecimiento académico de nuestra profesión por medio de la participación en su tesis doctoral, por favor sirvace utilizar las Figura 1 y la Figura 2 del artículo en mención. Labio y/o paladar hendido: una revisión. *Ultasalud* 2009;8:44-52 para el desarrollo de su trabajo.

En pro de mantenernos actualizados en el tema, me encantaría contar con la referencia de su trabajo en caso de ser publicado para leerlo. un cordial saludo.

AtentamentE

**Camilo A. Serrano Prada.**

*Residente Cirugía Maxilofacial*

*Pontificia Universidad Javeriana*

serrano.camilo@javeriana.edu.co

(+57) 319 447 2305

---

From: ssanchezc@salud.madrid.org  
To: maklos88@hotmail.com  
Date: Mon, 28 Sep 2015 14:12:33 +0200  
Subject: petición para uso de imágenes

Esta es una solicitud para el Dr. C. Serrano Prada. Me presento soy la Dra. Sánchez Callejas, del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid. Estoy realizando mi tesis doctoral, sobre insuficiencia velofaríngea en los niños con fisura labiopalatina. Querría utilizar la figura 1 y la figura 2 que aparecen en su artículo labio y/o paladar hendido: una revisión. *Ultasalud* 2009;8:44-52, para incorporarlas en mi trabajo. Le estoy escribiendo para solicitarle permiso para ello. Espero su respuesta. Muchas gracias

## **ANEXO 2- Autorización para uso de datos del boletín ECEMC**

De: **Mª Luisa Martínez Frías** (mlmartinez.frias@externos.isciii.es)

Enviado: lunes, 20 de julio de 2015 11:00:19

Para: 'Silvia Sanchez Callejas' (silviascallejas@hotmail.com)

Buenos días Silvia,

No te he contestado antes, porque he estado fuera de Madrid. En cuanto a tu solicitud, claro que puedes utilizar todos los datos que necesites del Boletín del ECEMC, siempre que lo cites como harás en con cualquier otro trabajo. Es decir, el título y autores del capítulo del que uses los datos, y la referencia completa la tienes al final de cada página a la altura del número de página. Si tienes alguna duda sobre nuestros datos, pregúntame lo que necesites.

Te deseo que tu tesis obtenga la máxima calificación. Un abrazo.

María Luisa

Profa. M.L. Martínez-Frías

Facultad de Medicina, Universidad Complutense de Madrid

Directora del ECEMC y Presidenta de ASEREMAC

Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC)

Instituto de Salud Carlos III

Avda. Moforte de Lemos, 1-3

28029 Madrid

Tel. 91 822 24 25

E-mail: [mlmartinez.frias@isciii.es](mailto:mlmartinez.frias@isciii.es)

[www.fundacion1000.es](http://www.fundacion1000.es)

<http://youtu.be/Pi6HI9ETilw>

De: **silviascallejas@hotmail.com**

Enviado: jueves, 16 de julio de 2015 14:04:47

Para: mlmartinez.frias@isciii.es (mlmartinez.frias@isciii.es)

Hola, buenos días. Me presento soy Silvia Sánchez Callejas, médico Rehabilitador en el Hospital 12 de Octubre, actualmente soy la responsable de la Unidad de Foniatria del mismo. Estoy realizando mi tesis que versa sobre la insuficiencia velofaríngea y la fisura labiopalatina como una de las causas más frecuentes. Estaría interesada en utilizar los datos sobre incidencia /prevalencia que publican en el último boletín del ECEMC, ya que no hay estudios parecidos para encontrar estos datos en nuestro país. Quería saber, si es posible utilizar estos datos, como puedo pedir autorización para ponerlos en mi tesis. Muchas gracias

### ANEXO 3 – PERMISO DE UTILIZACIÓN IMÁGENES

#### **RE: petición para uso de imágenes**

Camilo A. Serrano Prada [maklos88@hotmail.com]

Enviado el: martes, 29 de septiembre de 2015 6:16

Para: Sánchez Callejas.Silvia

Apreciada Dra. Sánchez , es un honor poder participar en el crecimiento académico de nuestra profesión por medio de la participación en su tesis doctoral, por favor sirvace utilizar las Figura 1 y la Figura 2 del artículo en mención. Labio y/o paladar hendido: una revisión. *Ultasalud* 2009;8:44-52 para el desarrollo de su trabajo.

En pro de mantenernos actualizados en el tema, me encantaría contar con la referencia de su trabajo en caso de ser publicado para leerlo. un cordial saludo.

Atentamente,

**Camilo A. Serrano Prada.**

*Residente Cirugía Maxilofacial*

*Pontificia Universidad Javeriana*

serrano.camilo@javeriana.edu.co

(+57) 319 447 2305

---

From: ssanchezc@salud.madrid.org  
To: maklos88@hotmail.com  
Date: Mon, 28 Sep 2015 14:12:33 +0200  
Subject: petición para uso de imágenes

Esta es una solicitud para el Dr. C. Serrano Prada. Me presento soy la Dra. Sánchez Callejas, del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid. Estoy realizando mi tesis doctoral, sobre insuficiencia velofaríngea en los niños con fisura labiopalatina. Querría utilizar la figura 1 y la figura 2 que aparecen en su artículo labio y/o paladar hendido: una revisión. *Ultasalud* 2009;8:44-52, para incorporarlas en mi trabajo. Le estoy escribiendo para solicitarle permiso para ello. Espero su respuesta. Muchas gracias

## **ANEXO 4 - HISTORIA CLÍNICA**

- EDAD:
- HERMANOS:
- EMBARAZO:
  - Normal
  - Incidencias: ¿Cuál?
- PARTO:
  - Normal
  - Incidencias: ¿Cuál?
- Antecedentes Personales:
  - Cirugías previas:
    - Primera: tipo y edad de realización
    - Secundaria: tipo y edad de realización
    - Otras cirugías: tipo y edad de realización
  - Síndrome: Sí / No
  - Otros
- DESARROLLO:
  - MOTOR
  - LENGUAJE
  - ESFINTERES
  - DENTICION
- ALIMENTACION:
  - MATERNA
  - BIBERON
  - TIPO DE TETINA
  - ACTUAL
  - REGURGITACIONES: previas / actuales

- RESPIRACION:
  - En reposo boca abierta / cerrada
  - Ronquidos nocturnos
  - Respiración sonora
  
- HABITOS FUNCIONALES:
  - Chupete: tipo y cuánto tiempo
  - Babel: hasta qué edad
  - Succión: labial / digital / lingual / carrillos/ objetos
  
- ESCOLARIZACIÓN
  
- PERCEPCIÓN FAMILIAR DEL HABLA Y LENGUAJE DEL NIÑO
  - Poca inteligibilidad independientemente del oyente
  - Inteligibilidad aceptable en el entorno familiar pero el resto de oyentes
  - Inteligibilidad aceptable en todos los entornos
  - Sin problema
  
- INTERFERENCIA CON RELACIONES SOCIALES
  - Sí
  - No
  - Depende de la situación\_
  
- TRATAMIENTOS REALIZADOS Y DURACIÓN
  - Atención Temprana
  - Logopédico
  - Otros

## **ANEXO 5- EXPLORACIÓN**

### **EVALUACIÓN ÓRGANOS BUCOFONATORIOS:**

#### **- LABIOS:**

- En reposo: cerrados / entreabiertos/ muy abiertos
- Forma:
  - Simétrico / asimétrico
  - Frenillo superior / inferior
  - Cicatrices ¿dónde?
- Movilidad: N: normal, D: dificultad, I: imposibilidad
  - Lateralización
  - Proyección
  - Apertura vertical “o”
  - Apertura horizontal “i”
  - Cierre labial
- Tonicidad (proyección con labios unidos e intentar separarlos): hipotonía / normal / hipertonia

#### **- LENGUA:**

- En reposo: apoyada en paladar duro / interpuesta en arcadas dentarias / proyectada en arcadas dentarias superior o inferior / otros
- Forma:
  - Macroglosia / microglosia
  - Ancha / estrecha
  - Frenillo sublingual
- Movilidad:
  - Proyección / retrusión
  - Derecha / izquierda
  - Arriba / abajo
  - /k/: dorso
  - /ch/: medio
  - /R/: vibración



- Tonicidad: hipotonía / normal / hipertonía
- PALADAR DURO
  - Forma: Alto / ojival / ancho / estrecho / presencia cicatrices
- PALADAR BLANDO:
  - Úvula: bífida / corta / larga / inexistente
  - Cicatrices
  - Movilidad:
    - Fonema oral
    - Fonema nasal
- ARCADAS DENTARIAS
  - Dentición temporaria / mixta / permanente
  - Mordida
  - Diastemas
  - Mala implantación
  - Giros
  - Apiñamiento
  - Ectópicos
- MÚSCULOS BUCCINADORES:
  - Hipotonía / normal / hipertonía
- MÚSCULOS MASETEROS Y TEMPORALES:
  - ¿Cuál comienza la contracción?
  - Simétricos / asimétricos
  - Hipotonía / normal / hipertonía
- MÚSCULO MENTONIANO:
  - Hipotonía / normal / hipertonía

